



Papeles de

FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras

N.º 3 • 1.º CUATRIMESTRE, 2003

■ **Manifiesto de FEDER
ante el Año Europeo**

■ **FEDER, ante la Ley
de Cohesión Sanitaria**

■ **Creación
del Comité
de Ética
de E. R.**

■ **V Encuentro
de Federaciones de EURORDIS**

■ **Plan de Acción de E. R.
(PARD III)**



**Entrevista con
Jordi Leal,
Director General
de Orphan Europe**

Edita
FEDER

Presidente
Moisés Abascal

Junta Directiva:
Francesc Valenzuela, José Luis Torres, María Velasco, Rosa Sánchez de Vega, Ana Sánchez, Esperanza Ramos, Antonio Peña, Mónica Merino, Teresa Balta, Miguel Angel Moreno

Director:
José Luis Rivas Guisado

Redacción:
José Luis Plaza, Juan Zamudio, Antonio Bañón, Miguel Ángel Moreno Navarro, José Luis Torres

Coordinación:
Vanessa Pizarro Ortiz

Comité Científico:
Manuel Posada, Investigación.
Emili Esteve, Farmaindustria.
Fernando Royo, Bioempresas.
Miguel García Fuentes, Pediatría.
Teresa Español, Medicina Inmunológica.
Enrique Galán Gómez, Genética.
Nicolás García, Servicios Sociales.

Sede Social:

FEDER

Enrique Marco Dorta, 6, local
41018 Sevilla
Teléfono: 954989892
Fax: 954989893
E-mail: f.e.d.e.r.@teletel.es

Delegación de Catalunya:

Benet Mateu, 61, baixos
08034 Barcelona
E-mail: federcat@terra.es
Teléfono: 932056082

Delegación de Extremadura:

Sinforiano Madroño, 16, 2.º, L
06011 Badajoz
Teléfono 924240066-924252317
E-mail:
federextremadura@telefonica.net

Delegación de C.A. Valencia:

San Agantágel, 44, bajo-izq.
03007 Alicante
Teléfono 966141580
e-mail: feder-comval@ono.com

Delegación Madrid y Redacción:

Cristóbal Bordiú, 35,
despacho núm. 301
28003 Madrid
Telefax: 915334008
E-mail: feder-madrid@infonegocio.com

Servicio de Información y Orientación (SIO)

Tel.: 902181725 - www.minoritarias.org
info@minoritarias.org

Imprime:

Gráficas Arias Montano, S. A.
28935 MÓSTOLES (Madrid)
Depósito Legal: M. 11.267-2002

CARTAS DE LOS LECTORES

«Gracias a Feder por hacerme un poquito más feliz»

«**S**é desde hace mucho lo bien que se siente uno ayudando a los demás, es por lo que hace unos meses decidí dedicarme al voluntariado. Fui al Punto de Información del Voluntariado (PYV) de mi localidad a pedir información, es verdad que un poco a ciegas sin saber lo que me iba a encontrar, aunque si tenía claro lo que iba buscando, desarrollar mi labor como administrativo en una ONG que tuviera las ideas claras y que estuviera rodeada de gente con la que se pudiera trabajar a gusto.

Estuve a punto de desistir porque no había mucha oferta de trabajos administrativos, lo que me ofrecían era trabajar, mano a mano, con enfermos y sinceramente yo no soy lo suficientemente fuerte para soportar día tras día el dolor de los demás, (me pasaría el día llorando).

Al final, cuando ya estaba a punto de darme por vencida, me pusieron en contacto con Feder-Madrid y en seguida me puse a trabajar con ellos. He aprendido mucho en este tiempo y sin duda he recibido más de lo que he dado. Además Vanesa Pizarro (trabajadora social de Feder-Madrid) me ha hecho sentir como en casa. Gracias a la gente de Feder por hacerme un poquito más feliz.»

Nieves González

Actitud abierta ante las ER

N Buena parte de los afectados de E.R. están sin diagnosticar o han vivido un largo proceso diagnóstico, carecen de tratamiento específico y de ayudas sociales para cada caso y, sobre todo, están sufriendo.

Este panorama desalentador se ve especialmente agravado por el hecho de que, a los problemas específicos de cada patología, se suman el impacto emocional que va a modificar la vida de la familia a todos los niveles, la incertidumbre de la evolución de la enfermedad, rechazo social, el aislamiento y desconocimiento de la existencia de otros afectados.

Somos conscientes de la complejidad de abarcar la diversidad de E.R. y sus consecuencias, pero modificar las actitudes sociales y poner en marcha recursos asistenciales y económicas es un buen punto de partida a poco que tengamos una actitud abierta ante el problema de las E. R.

Begoña Ruíz

Hay que hacer oír nuestra voz

Queridos compañeros, me llamo Encarna Conde, soy afectada de Ataxia Hereditaria (enfermedad denominada rara), y actualmente presido la Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias (ASADAHE).

El 5 de febrero de este año 2003, asistí junto a otros compañeros representantes del movimiento asociativo de la discapacidad al acto oficial de presentación del «Año Europeo de la Discapacidad». Este acto fue presidido por sus majestades los Reyes de España, y por diversas autoridades políticas del ámbito nacional, así como por representantes europeos de la política social. Por así decirlo, este evento ha significado el pistoletazo oficial de salida del «Año Europeo de la Discapacidad».

Pienso que todos los años son importantes para trabajar a favor de las

personas con discapacidad, ya que mientras que existen demandas y necesidades de nuestro colectivo nunca hay que bajar la guardia y luchar por la consecución de nuestras demandas socio-sanitarias, que no son pocas, y sobre todo cuando estamos representando a personas con discapacidad causada por una enfermedad de las denominadas raras o de baja incidencia como es el caso de las Asociaciones que conformamos FEDER.

Me gustaría recordaros, compañeros, que este Año Europeo dedicado a la Discapacidad tenemos que hacer oír y escuchar con más razón e ilusión nuestra voz reivindicativa en la sociedad.

Encarna Conde



«Me llamo Carmen, y tengo 8 años»

Mis padres os escriben por mí, porque yo no sé escribir. No sé si sabré algún día.

Yo no puedo llamarlos, porque no puedo hablar. No sé si podré algún día. Yo no puedo ir con vosotros, porque no ando bien. No sé si lo haré algún día.

Pero yo tengo cerebro y memoria, y os prometo pensar en vosotros y sonreiros si me prometéis ayudar a encontrar una solución a mi enfermedad.

Asociación Valenciana Síndrome de Rett



Índice

Carta Abierta / Editorial	1
ESPECIAL: Manifiesto de FEDER ante el Año Europeo/FEDER y la Ley de Cohesión Sanitaria.....	2-8
Su turno/Noticiario....	9-15
Entrevista: Director General de Orphan Europe	16-17
El SIO Informa	18-20
Estudios y proyectos ..	21-28
Nuestras Asociaciones/ Retablo	29-36
Agenda/Publicaciones/ Colaboradores	37
Reportaje: Bajos de estatura	38-39
Testimonio: Mamen Caño	40

Ante la Semana de Concienciación



FRANCESC VALENZUELA,
secretario de FEDER

¿P

ara qué una semana de concienciación? ¿Cuántas veces nos hemos sentido solos, en nuestra enfermedad? ¿Cuántas veces hemos pensado que nosotros, o nuestros allegados, somos «bichos raros», al padecer un problema que no afecta a nadie más?

¿Cuántas veces nos hemos desesperado al ver la ignorancia y la pasividad de las autoridades, de los propios profesionales sanitarios e incluso de los que son como nosotros? ¿Cuántas veces hemos pensado que no se nos escucha, que no se nos mira, que molestamos, que estamos de más?

Pero ...¿cuántas veces hemos buscado a otros como nosotros, con nuestros propios problemas? ¿Cuántas veces, como grupo, hemos elevado la voz para expresar nuestras necesidades y reclamar nuestros derechos? ¿Cuántas veces nos hemos rebelado contra la ignorancia y la pasividad? Antes, con nuestro padecimiento, éramos únicos. Con nuestras asociaciones éramos muy pocos. Pero ahora, en toda Europa, ya no somos muy pocos, somos muchos pocos.

Por primera vez se celebra en toda Europa una semana de Concienciación de las Enfermedades Raras. Sabemos que al margen de la sociedad podemos lograr poco, pero hemos de saber también que, como colectivo activo, tenemos un poder para cambiar las cosas del que todavía no somos plenamente conscientes. Para empezar, concienciamos a la población de que existimos y de que tenemos unas necesidades no cubiertas. Pero muy especialmente concienciémonos a nosotros mismos de nuestro propio poder... el poder que tenemos para que cambien las cosas.

EDITORIAL

¡Nunca más, los «olvidados»!

Un país donde las ayudas a las ONG'S crecen de año en año, donde se aprueban leyes y normas en general que afectan positivamente a los enfermos y discapacitados, donde se diseñan políticas activas para salvar las diferencias existentes respecto al resto de la población, no puede seguir haciendo oídos sordos a las reivindicaciones de los pacientes de enfermedades raras.

Celebramos el Año Europeo de las personas con discapacidad, y todo el

año 2003 será una llamada permanente a la situación precaria de quienes padecen una discapacidad, sea física, sensorial o intelectual. Y con todas nuestras fuerzas apoyamos estas demandas, pero también queremos hacer patentes nuestras propias reivindicaciones. También nosotros somos víctimas, no sólo del destino, sino a veces también de la negligente situación de nuestras políticas sanitarias, e incluso de los errores médicos; en todo caso, siempre lo somos de la falta de atención oportuna, pronta y eficaz a nuestros males.

Pedimos de los poderes públicos el reconocimiento de las enfermedades raras y su problemática, su inclusión como asunto prioritario en su agenda

política sanitaria y social, una acción conjunta en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad, centros de referencia y de atención al afectado y la creación del Instituto de Investigación Clínica y Básica de ER. Pero, también desde FEDER, pedimos a todas las asociaciones y a todos los afectados de ER, cohesión y una acción conjunta en nuestra lucha. Tenemos por delante una labor ardua, compleja y prolongada, pero estamos seguros que juntos como una piña y echando mano de ilusión y fortaleza podremos conseguir grandes metas, amparados en aquel dicho: "Seamos realistas y pidamos lo imposible".

FEDER

Los Reyes presidieron el acto inaugural

Año Europeo de las personas con discapacidad

En España hay 3,5 millones de personas con alguna minusvalía, lo que supone un 9,5% de la población. Del total de este colectivo, más de la mitad son mujeres (58%) y casi un 70% supera los 65 años, según la "Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud" realizada por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, a través del INE y la Fundación ONCE.

El presupuesto global de las políticas de solidaridad para este año asciende a 466,6 millones de euros, 79,8 millones más que en el año 2002. Dentro de estas políticas, la cuantía destinada a la atención a personas con discapacidad asciende a más de 218 millones de euros. A esta cantidad hay que sumar la cuantía destinada a pensiones no contributivas por invalidez, que ascienden a 829 millones de euros.

En la Unión Europea viven 37 millones de personas con discapacidad. Sólo el 38% de estas personas de edades comprendidas entre 16 y 34 años disponen de una renta de trabajo, frente al 64% de los no discapacitados.



Los Reyes son recibidos en el Palacio de Congresos por las autoridades, y compartiendo mesa presidencial con el Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales.

Madrid.- Los Reyes don Juan Carlos y doña Sofía presidieron el pasado 5 de febrero, 2003, el acto de apertura en España del Año Europeo de las personas con discapacidad, en el que estuvieron acompañados por el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana; el presidente del Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI), Mario García, y el representante del Foro Europeo de la Discapacidad y vicepresidente primero ejecutivo de la Fundación ONCE, Carlos Rubén Fernández.

Por decisión del Consejo de la Unión Europea, 2003 ha sido declarado Año Europeo de las personas con discapacidad. El acto de apertura de este acontecimiento para toda la Unión Europea tuvo lugar el pasado 26 de enero en Atenas.

Importancia de la celebración

En su intervención, el rey don Juan Carlos destacó la importancia de la celebración de este año, con el objetivo, dijo, de conseguir sensibilizar a la sociedad sobre los problemas que tienen las personas con discapacidad. «La Reina y yo queremos expresar nuestro más vivo reconocimiento, aliento y afecto a todas las personas y entidades que componen el Comité Español de Coordinación de este Año Europeo

y a quienes de buena voluntad se sumen a sus esfuerzos», afirmó.

Además, el monarca recalcó el papel de las organizaciones no gubernamentales, a las que animó a continuar trabajando por los discapacitados para que sean ciudadanos de pleno derecho. «Sus iniciativas y sus esfuerzos, en estrecha colaboración con los poderes públicos, son esenciales para mejorar la calidad de vida y la integración social de las personas con discapacidad, en un país como España que aspira a mayores cotas de cohesión y solidaridad», añadió don Juan Carlos, quien afirmó que el Año Europeo de las personas con discapacidad no cumpliría sus propósitos si se agotara en un loable esfuerzo carente de la debida proyección hacia el futuro.

«El éxito de este año se medirá sobre todo por su capacidad de crear una nueva dinámica de ayuda a las personas discapacitadas, tanto desde los poderes públicos y las instituciones privadas, como desde el conjunto de la sociedad española», añadió.

Fomento del empleo

Por su parte, el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, destacó el reto de "hacer de España un país que ofrezca a todas las personas idénticas oportunidades de desarrollo». A su juicio, 2003 es una «oportunidad extraordinaria» para consolidar la integración social de las personas con discapacidad.

Zaplana agradeció al CERMI y a la Fundación ONCE la «inestimable colaboración que están prestan-



do para que el Año Europeo de las personas con discapacidad sea, en nuestro país, todo un éxito». Para lograr la plena igualdad, el ministro recalcó la necesidad de incidir en el empleo y recordó el acuerdo alcanzado con el CERMI el pasado 3 de diciembre, 2002, para impulsar la incorporación laboral de las personas con discapacidad. El presidente del CERMI, Mario García, tras agradecer la presencia de los Reyes, afir-

mó que en 2003 «deseamos hacer visibles nuestros problemas y reclamar nuestros derechos». «Queremos convertirnos en protagonistas de esta celebración y ser sujetos activos de la sociedad actual, ya que somos ciudadanos de pleno derecho», apuntó.

Por su parte, Carlos Rubén Fernández, representante del Foro Europeo de la Discapacidad (EDF) y vicepresidente primero ejecutivo de la Fundación ONCE, dijo que esta celebración es la culminación de muchos años de trabajo del EDF, que representa a

37 millones de discapacitados en la UE. Además, subrayó la importancia de la «Declaración de Madrid» (marzo de 2002), que supuso un gran avance para las políticas sociales en favor de los discapacitados. También resaltó la labor de las ONG que luchan por lograr la plena igualdad de estos ciudadanos y añadió que «este año debe ser un legado de futuro para los discapacitados».

Igualdad de oportunidades

El Año Europeo de las personas con discapacidad tiene como objetivo fundamental sensibilizar a la sociedad sobre el derecho de las personas con discapacidad a verse protegidas frente a la discriminación y a disfrutar plena y equitativamente de sus derechos. Los gobiernos se comprometen para conseguirlo a la adopción de medidas políticas y legales que garanticen la defensa de estos derechos.

Esta decisión ha permitido a las personas con discapacidad incluir sus derechos entre las prioridades de la Unión y de sus estados miembros. Para llevar a cabo todas las actividades programadas durante 2003, se ha destinado un presupuesto de 4.500.000 euros.

Conseguir un alto nivel de empleo y protección social y la elevación del nivel y la calidad de vida de las personas con discapacidad en los estados de todo el territorio de la Unión son también objetivos que se abordarán durante todo este año.

Manifiesto de FEDER

«No al desconocimiento, no al aislamiento, no a la discriminación», «sí a la adecuada atención sanitaria, sí a la investigación sí a la integración social»

1. El Año Europeo de las personas con discapacidad 2003 es una oportunidad idónea para **dar a conocer la problemática de las Enfermedades Raras** y para obtener el Reconocimiento Oficial como un colectivo muy importante dentro del mundo de la Discapacidad. La problemática de estas enfermedades viene causada por la baja prevalencia de las mismas.

2. FEDER, punto de referencia para las personas que padecen Enfermedades Raras (ER) en nuestro país y para las asociaciones que apoyan a estos afectados, viene luchando desde 1999 para mejorar la calidad de vida de estos afectados por ER y para incentivar el asociacionismo como instrumento con el que pueda combatir el aislamiento, la desinformación, la falta de investigación y la inadecuada atención sanitaria. **FEDER reclama que las personas que padecen ER puedan tener, de hecho, los mismos derechos que las personas que padecen enfermedades y discapacidades más frecuentes.**

3. La realidad de las ER es muy diversa: congénitas, adquiridas, sensoriales, físicas, psíquicas, musculares, neurodegenerativas, o sistémicas, afectando a varios órganos del cuerpo, y por tanto, provocan discapacidades físicas, psi-

quicas, sensoriales o pluridiscapacitantes, pero desde luego la mayoría son crónicas, degenerativas e invalidantes. **Su gravedad es tal que no pueden ser ignoradas. «Sí a la diversidad, todos diferentes pero iguales».**

4. Los gobernantes, las autoridades y la sociedad en su conjunto han de ser conscientes de **la fuerza de FEDER** que da cobertura a 54 asociaciones. El gran número de personas que engloba, que, pese a su diversidad, reclaman derechos comunes a todos ellos, en cuanto a información, investigación, asistencia sanitaria, integración social y laboral. Se calcula que del 4 al 6 % de la población padece enfermedades raras en España. a las que hay que unir las familias de estas personas, en las que en gran manera repercute la enfermedad. **Consideramos que es un grupo lo suficientemente grande como para ser tenido en cuenta.**

5. El reconocimiento de las ER y su problemática, depende en gran medida de las personas que padecen este tipo de enfermedades y de las asociaciones que las apoyan. **La mejora de nuestra calidad de vida y la consecución de nuestros objetivos es responsabilidad de todos:** el éxito del año dependerá de la colaboración activa de todos en todas las esferas: local, regional, autonómica y europea. Debemos participar en los medios de comunicación y solicitar el apoyo de las autoridades de los distintos ámbitos: educativo, sanitario, social y laboral a las iniciati-



vas que desde FEDER y las asociaciones miembros se están llevando a cabo.

6. «Nada para las personas con ER sin las personas con ER». A partir de este año las ER deben ocupar el lugar que les corresponde, debemos reclamar el derecho a la participación y consulta en el desarrollo de las políticas que nos afectan, en la toma de decisiones sobre cuestiones médicas y sociales referentes a las ER. Para la consecución de este fin, se tienen que implicar todas las asociaciones miembros de la FEDER

7. Las enfermedades raras, por el gran impacto personal y familiar, han de incluirse en los asuntos prioritarios de la agenda política, deben ser consideradas por los poderes públicos locales, autonómicos, nacionales y europeos como asunto prioritario en la política a desarrollar, en especial en **programas de apoyo a la familia**. 2003 no puede ser un año para puras celebraciones y compromisos, sino que deben plasmarse en acciones concretas.

8. La cohesión del movimiento asociativo en el campo de las enfermedades raras es especialmente clave, pues se pueden ofrecer servicios y conseguir los fines que aisladamente cada asociación, al contar con pocos miembros por cubrir patologías poco frecuentes, no puede alcanzar. Sólo en la unidad y **el trabajo conjunto se alcanzarán los objetivos planteados. La unión hace la fuerza.**

9. «Piensa en clave europea y actúa localmente». Este lema reforzará la dimensión europea de la discapacidad desde las actividades locales. La FEDER lleva poniendo en práctica esta filosofía desde hace años, trabajando intensamente en los programas europeos junto con EURORDIS, Organización Europea de Enfermedades Raras, de la que es miembro y trabajando a nivel nacional en coordinación con otros países de la UE. El Plan de Acción Europeo sobre ER (2000-2003), apoyado por la Unión Europea, y la participación en el COMP, Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento y la aprobación de la ley del Medicamento Huérfanos son objetivos alcanzados, de los que nos podemos felicitar.

10. Para conseguir una **auténtica integración**, hay que fomentar, a nivel social, el apoyo a las necesidades de las personas con ER y las asociaciones que los apoyan, y a nivel sanitario: la investigación, centros de referencia, cursos de formación de especialistas, información sobre estas enfermedades, tratamiento, ensayos clínicos, etc., **que compensen las desventajas que tienen estas personas por padecer enfermedades poco frecuentes,**

11. La FEDER, por su especificidad, reclama en concreto:
La acción conjunta de los grupos de afectados con las diversas áreas de la Administración Pública, Profesionales

de la Salud, Investigadores e Industria Farmacéutica, para superar las dificultades diagnósticas, de tratamiento y seguimiento de la enfermedad, para garantizar la equidad, calidad, seguridad y eficiencia asistencial.

Centros de Referencia de cada Enfermedad Rara o grupo de Enfermedades Raras

Ya que por la rareza de la enfermedad y por la dispersión de pacientes nos vemos avocados a diferente calidad sanitaria, dependiendo de los servicios correspondientes de cada Comunidad Autónoma. Así mismo, es necesario identificar expertos en cada enfermedad y posibilitar el acceso a los afectados al especialista o al centro correspondiente. Estos centros deben de contar con un equipo multidisciplinar para enfermedades sistémicas que afectan a diver-

sos órganos del cuerpo y, por tanto, multidiscapacitantes, que realicen el seguimiento de la evolución de dicha enfermedad.

Instituto de Investigación Clínica y Básica de Enfermedades Raras

A cuerdo del Senado de 20 de Marzo que aprobó la Moción 194 del grupo Parlamentario Popular, por la que se insta al Gobierno a crear dicho Instituto. Los afectados por Enfermedades Raras pedimos que se lleve a cabo esta Moción con el presupuesto aprobado. Queremos ser copartícipes y corresponsables de las decisiones que se adopten sobre los asuntos que nos conciernen. Tenemos puesta nuestra esperanza en este Instituto, como impulsor y coordinador de proyectos y redes de investigación sobre ER. **Es de vital importancia para nosotros.**
Enero, 2003.

Centros de Atención al Afectado

Lugar donde se ofrece información, apoyo social y psicológico y se pone en contacto con otros afectados. Junto con los Centros de Referencia en cuanto asistencia sanitaria, son esenciales para este tipo de enfermos, supone un apoyo emocional importante y reconocido por ellos mismos. Es muy difícil afrontar solo un diagnóstico de ER, e incluso más tarde la vida diaria.



FEDER
Federación Española
de Enfermedades Raras

Aprobado en el Congreso

Proyecto de Ley de Cohesión Sanitaria

Madrid.- El Pleno de Congreso de los Diputados aprobó el pasado 13 de marzo, el dictamen sobre el proyecto de Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, que ahora proseguirá su tramitación en el Senado.

La ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, agradeció las aportaciones de las organizaciones profesionales y sociales al proyecto de ley que propusieron mejoras en la calidad, concretamente en nuestro caso, de la atención del colectivo de personas con discapacidad, en el transporte sanitario y en la prestación ortoprotésica.

Ana Pastor recordó que en su primera comparecen-



cia ante esta Cámara se marcó trece objetivos y esta ley era uno de ellos, que definió en aquellos momentos como la garantía de un acceso en igualdad a los servicios sanitarios de todos los españoles. La ministra expresó su confianza en que la ley se apruebe definitivamente en mayo próximo.



ANA PASTOR,
Ministra
de Sanidad y Consumo

Presentación de la Ley

Los representantes de FEDER, Isabel Campos, Tomás Redondo, Rosa S. De la Vega y Pilar de la Peña, participaron en la Jornada pluridisciplinar-Pacientes 2003, con el título «Entre la calidad y la cohesión», que tuvo lugar en Madrid, en el Instituto Nacional de Gestión Sanitaria, del Ministerio de Sanidad y Consumo, el pasado 18 de marzo. Jornada que estuvo patrocinada por las fundaciones de empresas farmacéuticas y organizada por la Fundación Fundamed.

En el acto, que estuvo presidido por la Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, se presentó la Ley de Cohesión y Calidad Sanitaria.

En la Jornada, FEDER realizó la máxima difusión a sus reivindicaciones. Reivindicaciones que resumimos en el siguiente texto de Isabel Campos

FEDER, ante la Ley de Cohesión Sanitaria

Por Isabel Campos, presidenta de Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha

Además de las aportaciones que se han ido incluyendo en cada apartado, un resumen de las mismas, desde nuestra visión de afectados por las enfermedades poco comunes tenemos una serie de consideraciones que esperamos sean tenidas en cuenta, por quiénes tienen la capacidad legal para ello.

1. El documento propuesto para el debate tiene un carácter general que no hace mención específica a las enfermedades raras, ni tampoco contiene elementos de aplicación a las personas que las padecen y a sus familiares.

2. En la Unión Europea y en los estados miembros se ha ido produciendo una sensibilización creciente de la sociedad y de las autoridades por estas enfermedades, especialmente por su problemática sanitaria y social, a través del Plan de Acción de la UE para las Enfermedades Raras, vigente desde 1999

3. Por ello, dada la particularidad de las Enfermedades Raras, y la importancia desde el punto de vista de equidad de trato y el riesgo de abordaje sanitario y social no suficientemente ade-

cuado si no se considera su particularidad como conjunto, sería conveniente incluir alguna mención específica, como se hace en el caso de otras enfermedades más prevalentes.

4. Especialmente preocupante para nosotros los afectados de Enfermedades Raras, es el del acceso a los medicamentos, dado que su carácter minoritario impide en muchas ocasiones el que los servicios y fármacos que necesita este colectivo queden fuera de las carteras de servicio, consiguiendo los tratamientos en muchos casos mediante el procedimiento de "uso compasivo", cuya extensión de uso es difícil.

5. El diferente tratamiento en cuanto a los recursos disponibles para tratar estas patologías de unas Comunidades Autónomas a otras, que repercute muy negativamente en aquellas Comunidades con menor número de enfermos y por ello de preparación y cualificación profesional especializada para estas patologías, que en muchos casos tardan años incluso en diagnosticarse.

6. Muchas de los afectados de Enfermedades Raras, necesitan a lo largo de la vida del paciente, un tratamiento rehabilitador, con el



objetivo de conservar y potenciar la autonomía personal, que en la actualidad costea casi en su totalidad las familias que pueden permitírselo, cuando existen suficientes pruebas que demuestran que la rehabilitación para el caso de algunas de estas patologías es la única terapia disponible.

7. Con respecto a las Prestaciones que se ofrecen a los ciudadanos deberán incluirse a los afectados por Enfermedades Raras; en concreto: en las prestaciones de atención primaria se incluirá también junto con los grupos de riesgo y los enfermos crónicos a los afectados por Enfermedades Raras; en la prestación de atención especializada comprenderá: la indicación o prescripción, y la realización, en su caso, de procedimientos diagnósticos y terapéuticos, con especial atención a las personas con Enfermedades Raras, y en las prestaciones farmacéuticas para el caso de los afectados por estas enfermedades, y dadas las características de los fármacos para estos enfermos se tendrán en cuenta potenciar los medicamentos huérfanos, y su extensión a todos los usuarios independientemente de su lugar de residencia.

8. Con respecto a la cartera de servicios: se incluirá el cuidado de grupos menos protegidos o de riesgo como son los afectados de Enfermedades Raras, y en la actualización de la Cartera de servicios para el caso de estos afectados, se incluirán procedimientos experimentales especiales de tratamiento terapéutico.

9. Con respecto a las garantías de calidad y servicios de re-

ferencia se establecerán Servicios de Referencia, dentro del Sistema Nacional de Salud, para la atención a aquellas patologías que precisen para su atención una concentración de los recursos diagnósticos y terapéuticos en un reducido número de puntos, a fin de garantizar la calidad, seguridad y eficiencia asistenciales, esto es fundamental para el caso de los afectados de Enfermedades Raras.

10. En cuanto a los órganos de dirección, de control y de asesoramiento técnico-científico de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios se incluirán como componentes del Consejo Rector a dos vocales en representación de las organizaciones de pacientes, en el que al menos uno de estos representantes pertenezca a las Asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras. Estas personas tendrán una cualificación profesional acreditada mínima preferentemente en el campo de las ciencias biomédicas.

11. Plan Sectorial de Investigación en Salud. Se apoyará la investigación en aquellas áreas con mayores dificultades para su incorporación en el sistema de investigación como es el caso de las Enfermedades Raras.

12. El Consejo de Investigación en Salud estará constituido, además de los acordados en el documentos, FEDER propone, además dos vocales en representación de las Asociaciones de pacientes, siendo al menos uno de ellos de las Asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras.

13. El Sistema Nacional de Salud tendrá en cuenta a la hora de establecer la cartera de servicios para los ciudadanos, la opinión y asesoramiento especialmente cualificado, de los investigadores y profesionales que componen las Redes de Investigación cooperativas, cobrando especial relevancia en el caso de las Enfermedades Raras.

14. El Ministerio de Sanidad y Consumo y los órganos competentes de las Comunidades Autónomas elaborarán Planes Integrales de Salud sobre las patologías prevalentes o relevantes y también en el caso de las Enfermedades Raras, garantizando una atención sanitaria integral, que comprenda su prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación. Se extenderán los logros de determinados Centros pioneros en el tratamiento de determinadas enfermedades como las Enfermedades Raras, al conjunto de los Centros sanitarios del territorio nacional, garanti-

zando el mismo tratamiento a todos los enfermos independientemente de su lugar de residencia.

15. Las actuaciones coordinadas en salud pública incluirán el caso de las Enfermedades Raras y la coordinación de sistemas de información epidemiológica y de programas de promoción, protección de la salud, prevención y control de las enfermedades más prevalentes, cuando sus efectos trasciendan el ámbito autonómico, también para las enfermedades raras.

16. Consejo de Participación Social del Sistema Nacional de Salud: El Comité Consultivo estará integrado por los siguientes miembros nombrados en los términos que se establezcan reglamentariamente: tres representantes de asociaciones de consumidores y usuarios, de asociaciones de enfermos y familiares y tres de ONG con actividad en el ámbito de la sanidad, siendo al menos uno de ellos de asociaciones de afectados de enfermedades raras; el Foro Abierto de Salud para abordar de manera unitaria las enfermedades raras, se contará con el asesoramiento de los componentes de las Redes Temáticas de Investigación cooperativa, y con los centros especializados en estas enfermedades poco prevalentes; y Redes de conocimiento, respecto a las cuales el Ministerio de Consumo creará una infraestructura de comunicaciones que permita el intercambio de información y promueva la complementariedad de actuaciones en las siguientes materias, entre otras: Abordaje unitario de las Enfermedades Raras.

■ **En la Unión Europea y en los estados miembros se ha ido produciendo una sensibilización creciente de la sociedad y de las autoridades por estas enfermedades**

■ **Especialmente preocupante para nosotros los afectados de Enfermedades Raras, es el del acceso a los medicamentos**

Modelo socio-sanitario

Acotaciones al Modelo Socio-Sanitario

*** FEDER: "Bases para un modelo de atención socio-sanitaria"**

La Federación Española de Enfermedades Raras, ha tenido acceso al documento-borrador sobre el modelo socio-sanitario, y ha organizado un grupo de trabajo que ha revisado el mismo, y ha aportado una serie de mejoras, en relación con este colectivo, que aunque afectado por enfermedades muy diferentes entre sí, comparte el hecho de que todas esas enfermedades tengan en común su escasa incidencia en el conjunto de la población, (aunque en conjunto y sumando todas ellas afectan a un 2% de españoles), siendo desconocidas no sólo por la sociedad, sino también por las Autoridades Sanitarias.

Las aportaciones más importantes han sido:

El documento a debate, de carácter general, no hace mención específica a las enfermedades raras, aunque contiene elementos de aplicación a las personas que las padecen y a sus familiares.

En la UE y en los estados miembros se ha ido produciendo una sensibilización creciente de la sociedad y de las autoridades por estas enfermedades, especialmente por su problemática sanitaria y social, a través del Plan de Acción de la UE para las Enfermedades Raras, vigente desde 1999.

Por ello, dada la particularidad de las enfermedades raras, y la importancia desde el punto de vista de equidad de trato y el riesgo de abordaje sanitario y social no suficiente-

■ Con respecto a las Prestaciones que se ofrecen a los ciudadanos deberán incluirse a los afectados por Enfermedades Raras

■ Con respecto a la cartera de servicios: se incluirá el cuidado de grupos menos protegidos o de riesgo como son los afectados de Enfermedades Raras

■ Se apoyará la investigación en aquellas áreas con mayores dificultades para su incorporación en el sistema de investigación como es el caso de las Enfermedades Raras.

mente adecuado si no se considera su particularidad como conjunto, sería conveniente incluir alguna mención específica, como se hace en el caso de otras enfermedades más prevalentes. En concreto

1. En el orden legislativo sería conveniente hacer referencia al Acuerdo del Senado de 20 de marzo de 2002 que aprobó la Moción 194, del Grupo Parlamentario Popular, en la que se instó al Gobierno a la creación de un Instituto de Investigación Clínica y Básica de Enfermedades Raras, de alto nivel diagnóstico y asistencial.

2. En los Planes Estatales también debería tenerse en cuenta dicho acuerdo del Senado. Sería conveniente que se hiciera referencia a un plan de acción para personas con enfermedades raras.

3. La mención del acuerdo de 14 de diciembre de 1993 de coordinación socio-sanitaria, no parece hacer referencia específica a las enfermedades raras. Al respecto sería conveniente hacer una mención explícita en el documento de Bases, teniendo

en cuenta que la situación de transferencias de competencias sanitarias y sociales ha variado desde entonces.

4. En los títulos 3 Personas con discapacidad y el 4 Personas con enfermedades crónicas evolutivas y en situación de dependencia funcional, sería conveniente incluir un punto específico dedicado a las personas con enfermedades raras, a pesar de que en una interpretación amplia pudiera parecer que se entiende que están comprendidas en el punto 3.1 y 3.3

5. En el punto II.2, denominado Características generales del modelo la referencia a la coordinación necesita una consideración más específica del abordaje de las enfermedades raras, pues la distribución de recursos sanitarios humanos y materiales de diagnóstico, clínica y tratamiento, por razones históricas y de otra índole no es homogéneo ni podrá serlo en el futuro en razón de las disponibilidades de capacidad tecnológica cualificada suficiente, eficiencia de

recursos y suficiencia global.

Por ello, se necesita que sea una política coordinada de acceso a la atención sanitaria y, dentro de ella, protocolos de derivación, con los acuerdos que sean menester entre CC.AA. y, si fuere preciso, la Administración Central del Estado, dentro de una óptica impregnada del principio de subsidiariedad y suficiencia global de capacidades tecnológicas en el conjunto del sistema, lo cual sería conveniente que se mencionara en el documento de base.

6. En cuanto al punto IV, denominado Un sistema de información común, convendría hacer una mención a la especificidad de las enfermedades raras, pues la información existente sobre los casos afectados por las mismas y atendidos en el sistema sanitario es fragmentario e incompleto, lo que afecta al conocimiento de la magnitud cuantitativa y cualitativa de enfermedades raras, la planificación del abordaje de necesidades y la facilitación consiguiente de recursos sanitarios y sociales, desde la óptica de la solidaridad la eficiencia y la integración.

El documento no parece hacer mención a los aspectos de necesidades educativas y a la participación de las administraciones encargadas de ellos. Este es un aspecto fundamental en relación con las enfermedades raras, ya que una fracción importante de la población afectada son niños, y por ello debería contemplarse en el documento, pues el aspecto de la Educación es importante, tanto desde la perspectiva del desarrollo de la per-

***(Informe elaborado por el equipo de FEDER formado por M.^a José Sánchez, M.^a Teresa Baltá, Ester Chesa, Angel Gil Fernández e Isabel Campos)**

sona como desde el de la integración social de la misma.

7. En el apartado denominado Fuentes, no figura ningún documento específico de enfermedades raras, aunque sí sobre otros problemas de salud.

8. Continúa sin dar respuesta a las diferencias de servicios básicos entre unas Comunidades y otras. No define, de manera clara, qué competencias son del Sistema Sanitario y cuáles de los Servicios Sociales. Creemos que este tema puede y debe definirse mejor. No estamos de acuerdo con el desplazamiento de prestaciones del sistema sanitario al sistema social, precisamente por su carácter subsidiario. Nosotros exigimos la integración de los Sistemas Sanitario y Social, con carácter de derecho.

9. No da respuesta al acceso a los medicamentos (importados, uso compasivo, otro modelo...) que es necesario tratar para estas enfermedades, dejando a un amplio colectivo sin el tratamiento farmacéutico mínimo que todos los ciudadanos necesitan y tienen de-recho.

10. Se acentúan las diferencias entre las Comunidades Autónomas y el acceso a los medicamentos para estas

enfermedades en función del lugar de residencia. Es fundamental una regulación clara sobre esta materia. Hay que considerar que negociar con los consejeros de Sanidad de 17 Comunidades Autónomas no está al alcance de todas las Asociaciones de Enfermos.

11. Es necesario un tratamiento integral y definido claramente para los enfermos

crónicos y con enfermedades neurodegenerativas, que necesitan una rehabilitación continuada en el tiempo, para mejorar y/o mantener sus capacidades residuales.

12. Aunque se trata de los Centros de Día, imprescindible para muchos enfermos a quienes sus familiares no pueden atender debidamente, lo hace de una manera tan amplia que seguiremos sin estos recursos en la mayoría de las ciudades, y sin entender que resulta más barato a las arcas públicas estos centros, (en los que las familias deben contribuir en función de sus recursos económicos), que el internamiento definitivo en una Institución cerrada, con lo que ello conlleva para la sociedad, para la familia y fundamentalmente para el enfermo. ■



“Hacia una Europa sin barreras”

**Por Marie-Thérèse Hermange
Vicepresidenta de la Comisión
del Parlamento Europeo para
el Empleo y Asuntos Sociales.**

Durante la sesión parlamentaria celebrada en Estrasburgo, el Parlamento Europeo adoptó casi unánimemente la resolución que tuve el honor de presentar bajo el título “Hacia una Europa sin barreras para discapacitados”. El debate generalizado provocado por la preparación del informe preliminar de la comisión para el Empleo y Asuntos Sociales del Parlamento y su presentación durante la sesión plenaria, ha llevado a abordar este problema y los diferentes escenarios en que se presenta. estas observaciones tienen unas perspectivas muy serias, pero también están llenas de esperanza para el futuro.

Hoy en día 37 millones de personas en Europa están afectadas por una discapacidad de una u otra manera —todos conocemos esta situación directa o indirectamente. Por esto está lejos de lo que sería deseable; los discapacita-

dos se enfrentan continuamente con dificultades a la hora de afrontar su vida diaria: insuficientes medios de apoyo, perspectivas de un futuro lleno de dificultades y con poca o ninguna esperanza de recuperación, enfrentamientos continuos con los demás llenos de miedo o desprecio... Estereotipos que son erróneos o insostenibles —la lista es interminable.

Sin embargo, durante la última década los responsables políticos en los países de del oeste europeo —apoyados por organizaciones importantes— han prestado más atención a la necesidad de “hacer algo”, aun cuando se está haciendo “mucho”. Hemos oído muchas palabras bonitas y promesas, e incluso un diputado declaró durante una sesión plenaria que los realmente discapacitados de hoy —ciegos, sordos y mudos con respecto a los problemas de los discapacitados— son los responsables políticos de estos temas en toda Europa (en tanto en cuanto estados miembros y como consecuencia del principio de subsidiaridad), que son

responsables de las iniciativas tomadas y de las decisiones sobre este asunto.

Aún cuando está es una opinión muy dura, representa un cierto cansancio por parte de las personas individuales con discapacidades, sus familias y las asociaciones que están constantemente reflexionando sobre cuestiones fundamentales relacionadas con su vida diaria, tales como dónde acudir para pedir ayuda, cómo vivir con esta presión y cuáles son las perspectivas de mejora.

Pero tengo confianza en que algunos elementos de las respuestas se puedan encontrar en mi informe y que se debería aplaudir al Parlamento Europeo por esta importante contribución a los preparativos del Año Europeo de las Personas con Discapacidad en el 2003. Esto representa para nosotros —instituciones europeas y asociaciones, pero también para los gobiernos nacionales— una fecha importante para probar y demostrar en la práctica nuestro compromiso con estos temas.

Su turno

En diciembre de 2000, se cumplió un anhelo que durante muchos años había estado buscando, la constitución de una asociación que aglutinara a todos los afectados de ICTIOSIS.

Tras pensar durante muchos años que era el único en el mundo con esta enfermedad, descubrí que NO ESTABA SOLO, otras personas pensaban y sentían como yo. En casi todos los casos, la historia se repetía una y otra vez. Afectados que piensan que son casos casi únicos, padres muy desalentados por el futuro de sus hijos, visitas interminables a numerosos dermatólogos, rechazos sociales, problemas de integración, tratamientos muy costosos y continuos... un sinfín de situaciones que me llevó a pensar en la convención de conocernos todos e intercambiar opiniones, tratamientos, ansiedades..., en pocas palabras, hacía falta una Asociación. Así nació ASIC.

El término Ictiosis deriva de la raíz griega Icthy, que significa "pez", en referencia alegórica a las escamas. Los principales síntomas que se aprecian son la piel seca, escamosa, gruesa, a veces con ampollas y peladuras. Mucha gente con Ictiosis tiene la piel oscurecida y basta, con grandes escamas separadas por profundas grietas. Otros, presentan una piel sumamente frágil, ampollosa, que puede desprenderse con tan solo rozarlos.

Entre los principales objetivos de nuestra asociación se encuentra el darnos a conocer al mayor número de afectados y familiares. Desde aquí quiero agradecer a FEDER la labor que el SIO está ofreciéndonos a todas las asociaciones, así como la oportunidad que me brindan en este espacio de su revista.

José A. Luján,
presidente Asociación
Española de Ictiosis



V Encuentro de Federaciones Nacionales de EURORDIS

EURORDIS aglutina a 221 asociados de 16 países de la UE.

París.- (Crónica de José Luis Plaza, delegado de FEDER-Madrid).- **El V Encuentro de Federaciones Nacionales de EURORDIS, tuvo lugar en París el pasado 17 de enero, 2003. En el mismo, entre otros temas se habló del Plan de Acción, que contempla el desarrollo y la consolidación de EURORDIS como la Red Pan-Europea de Organizaciones de Asociaciones de Pacientes afectados por Enfermedades Raras, una extensión a otros países europeos no representados, y a un mayor número de grupos de pacientes y enfermedades raras.**

Para cubrir estos objetivos serán realizadas una serie de acciones, tales como mejorar la gestión de los socios actuales, reclutar más miembros de la UE, optimizar la comunicación interna mediante e-mails e Internet, solicitar contribución financiera de los miembros para acciones específicas.

Las acciones previstas entre EURORDIS y las Federaciones Nacionales son:

— Portal Web de EURORDIS, para el que las FEDERACIONES NACIONALES son usuarios y suministradores permanentes de información.

— Colaboración en información relativa a ER y medicamentos huérfanos: análisis, mejores prácticas, hacia una red pan-europea.

— EurordisCare (cuidados a afectados), para 8 países y 6 patologías.

— Prospecciones de acceso a medicamentos huérfanos, y su disponibilidad en los mercados nacionales.

— Reuniones de trabajo de las FEDERACIONES NACIONALES, en relación con los proyectos en curso, 2 veces al año.

— Actividades del COM-PEMEA (comité de medicamentos huérfanos), dónde figuran 40 pacientes representados.

Los acuerdos alcanzados en este encuentro se resumen en:

— La prioridad de EURORDIS es la de construir una comunidad para las ER.

— Los asociados de EURORDIS constituyen la raíz del movimiento.

— EURORDIS se contempla como «lo nuestro, todo lo que nos atañe», a nivel nacional y a nivel europeo.



ASOCIACIONES INGRESADAS EN FEDER

(Junta directiva del 9 de abril, 2003)

- Asociación Española de Prader Willi (Madrid)
- Asociación Española del Síndrome de Joubert (Madrid)
- Asociación Nacional de Afectados por los Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad y otras Patologías Afines. (Las Palmas de Gran Canarias)
- Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos. (Barcelona)
- Asociación Andaluza de Síndrome de Fatiga Crónica (Sevilla)
- Asociación Huesos de Cristal OI (Madrid)
- Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (Sevilla)
- Asociación de Enfermos de Mastocitosis (Madrid)

— ¿Qué se espera de la interacción entre EURORDIS y las Federaciones Nacionales ?:

— Necesidad de todo tipo de asociados (regional, nacional... patología específica y federaciones,...)

— Asistencia en la identificación de grupos de pacientes en todos los países de la UE.

— Asistencia en reclutar más miembros en cada país.

— Representatividad, legitimidad, credibilidad.

— Contribución financiera.

— Participación efectiva en los proyectos Pan-Europeos (Pard2, Pard3, EurordisCare, Prospecciones,...)

— Visibilidad y Comunicación. ■



Plan de Acción de Enfermedades Raras (PARD III)

* Presentación de la Red para la Información

París.- (Crónica de Rosa Sánchez de Vega, presidenta de Aniridia).- El grupo de trabajo del PARD III se reunió en París, los días 16 y 17 de enero, para revisar los logros de Eurordis, dándose a conocer sus proyectos para el futuro.

Se comentó el estado del PARD II, "Portal Europeo de ER" y se presentó el PARD III "Red Paneuropea de Pacientes para la Infor-

mación sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos", PARD III, que se desarrollará a lo largo del año 2003. En la reunión se

expusieron los diferentes objetivos a alcanzar, los medios y acciones que se van a poner en marcha a lo largo de todo el año.



Objetivos y medios

Los objetivos a alcanzar son los siguientes:

1. Recopilar información necesaria para posteriores acciones, por ej.:
 - Cuáles son las necesidades de los pacientes de ER
 - Cuáles son las fuentes de información de estos pacientes.
 - Cuáles son las vías para proporcionar y difundir información en Europa.
 - Cuáles son los medios (actuales o potenciales) para conseguir información sobre las necesidades de pacientes con ER en Europa.
2. Incrementar la colaboración entre las líneas de ayuda nacionales.
3. Aumentar la concienciación social sobre enfermedades raras.

Para conseguir estos objetivos, se propusieron las siguientes acciones:

1. Elaborar una encuesta para conocer la situación actual de información sobre ER en Europa. Se pasarán unos cuestionarios a las federaciones nacionales, que a su vez distribuirán a sus asociaciones miembros, sobre la cantidad y calidad de la información que obtienen las asociaciones que cubren ER, así como la forma en que la comunican a sus socios. También se hará una encuesta para conocer las líneas de ayuda existentes en los diferentes estados miembros y el modo en que prestan este apoyo a sus socios, con el fin de intercambiar experiencias y mejorar estos servicios. Los resultados de este trabajo se publicarán al igual que se hizo con el PARD I.
2. Organizar una Semana de Concienciación Europea sobre ER, donde se darán a conocer nuestros problemas en diferentes medios de comunicación a nivel nacional y europeo. Será a finales de mayo y coincidirá con la Asamblea General de Eurordis, que tendrá lugar el 24 de mayo en Namur (Bélgica). En esa reunión también se hará una valoración de los resultados de la encuesta realizada antes de abril de 2003.
3. Celebrar el Congreso Europeo sobre Enfermedades Raras en París, octubre de 2003.



Semana Europea de Concienciación

Dentro de la Semana de Concienciación, en España hemos tenido la oportunidad de exponer nuestra problemática en una sala del Congreso de los Diputados donde participaron el presidente de FEDER, Moises Abascal y representantes de asociaciones.

El objetivo de esta Semana Europea de Concienciación fue:

- Sensibilizar a los políticos y a la sociedad en general sobre temas relacionados con las enfermedades raras y formas de afrontarlas,

- Servir de plataforma para que los pacientes y las asociaciones se hagan oír en medios de comunicación.

- Fortalecer la identidad de la Red Europea de Alianzas Nacionales, unir nuestras voces y hacerlas oír más lejos y más fuerte.

- Actuar simultáneamente a nivel local, nacional y europeo. El slogan podría ser «Vivir con una enfermedad rara», o bien, «Saliendo de la oscuridad».

Se aconsejó:

- Mantener reuniones con representantes de la política sanitaria. Mantenerles informados por medio de cartas y boletines.

- Preparar diez testimonios de ER para presentar a los medios en la semana de concienciación.



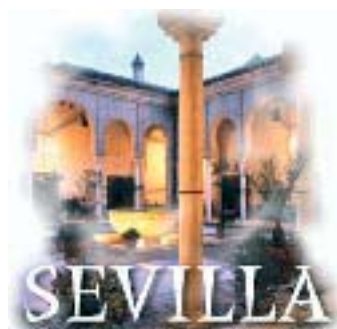
- Solicitar a profesionales de la salud su comparecencia para apoyar estos testimonios.

Se elaborará un folleto sobre la Red Europea de Alianzas Nacionales, que se traducirá a diferentes idiomas para ayudar a la difusión sobre ER.

Aparte de la organización del PARD III, Eurordis recordó a los asistentes los

proyectos que están en funcionamiento, como es Eurordiscare, su participación en el COMP (Comité de Medicamentos Huérfanos) de la EMEA (Agencia Europea de Evaluación del Medicamento), el portal en Internet sobre ER, el boletín de Eurordis, bancos de DNA, entre otros. Todos ellos contribuyen también a la difusión de las ER.

Día del Voluntariado en



Sevilla.- (Crónica de **Rafael Chaparro Osuna**, trabajador social).- Como cada año, el día 5 de diciembre se celebró en la capital hispalense, el Día Mundial del Voluntariado, reuniendo a más de 25 **asociaciones** que en este encuentro intentaban crear y fomentar el asociacionismo entre todas aquellas personas y profesionales de los diferentes campos sociales y políticos reunidos en la Universidad Pablo de Olavide.

El encuentro comenzó a las 10 de la mañana en una gran carpa situada en el Paraninfo de esta Universidad Andaluza. Como todo gran encuentro o jornada, este contó con diferentes stands informativos y como bienvenida se obsequió a los participantes con un desayuno andaluz para el deleite de todos.

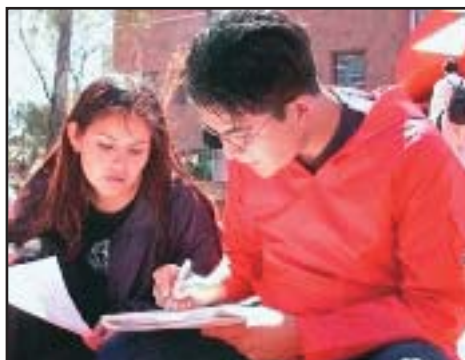
intereses por formar parte de este encuentro caracterizado por la voluntariedad y por la fraternidad entre todas las asociaciones.

Importante mencionar la presencia de asociaciones como FEDER, ADAC (Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo) y ASADAHE (Asoc. Andaluza de Ataxias Hereditarias) en este encuentro, dado que uno de pilares fundamentales de las mismas desarrollo del voluntariado social y del asociacionismo.

Tanto FEDER como ADAC, la Asociación Andaluza de Fibrosis Quística y ASADAHE contaron con la continua presencia y respal-

do tanto de las otras asociaciones como de los propios trabajadores y voluntarios que en nombre de estas asociaciones y llevando acabo una labor brillante desearon dar a conocer los inicios, objetivos y actividades propuestas en cada una de estas tres asociaciones y en la mayoría de los casos desconocidos por los visitantes en este día.

Poco a poco todas las asociaciones tuvieron su momento de darse a conocer a través de folletos, carteles y representantes que les hacían partícipes de todas las actividades desarrolladas. Este día, 5 de diciembre, transcurrió con miles de visitas a los stands de las asociaciones y al finalizar la jornada se entregó una placa conmemorativa a todas las asociaciones, por haber asistido a este día tan importante y necesario para hacer posible el fomento del asociacionismo y voluntariado en la Comunidad Andaluza.



Una vez transcurrido este momento de ocio, se dio paso a la apertura de los stands informativos de las distintas asociaciones presentes en este día. Miles de participantes mostraron sus

En fase de anteproyecto

Aprobado el Estatuto Patrimonial del Discapacitado

Madrid.- La futura Ley de Protección Patrimonial de las Personas con Discapacidad permitirá a los padres o tutores de un discapacitado dependiente velar por su futuro cuando ellos falten.

El anteproyecto aprobado el pasado 14 de febrero, por el Consejo de Ministros “blinda” su patrimonio y sortea las actuales restricciones testamentarias para favorecer el legado de todos los bienes al hijo discapacitado. Fija además deducciones y exenciones fiscales a las empresas y particulares que aporten fondos al patrimonio protegido de un discapacitado.

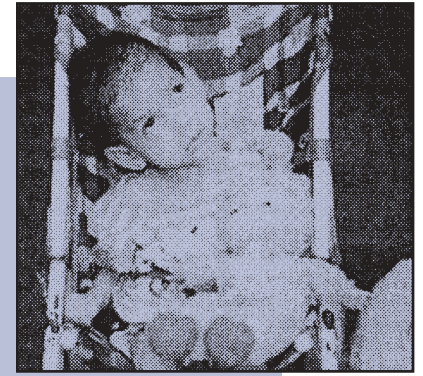
El titular de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, expuso las líneas más destacadas del anteproyecto sometido ahora a los órganos consultivos del Gobierno, como el Consejo de Estado y el Consejo Económico y Social, antes de entrar en vía parlamentaria. Según los cálculos del Ejecutivo, del total de los 3,5 millones de personas con alguna carencia orgánica o mental que hay en España (9% de la población), serán beneficiarios de la futura ley un millón y medio. Son los que cumplen los requisitos mínimos de la llamada “gran incapacidad”, aquellos con minusvalías psíquicas igual o superior al 33% (1.067.873 personas registradas), y quienes sufren taras físicas y sensoriales del 65% o más (377.824 españoles).

— Grandes contenidos del Estatuto —

- * Su único fin será proveer para las necesidades vitales del discapacitado.
- * Pueden aportar fondos los afectados, parientes hasta el tercer grado, empresas relacionadas y terceros, previa autorización familiar o legal.
- * Supervisará su administración el interesado, padres, tutores, o instituciones autorizadas sin ánimo de lucro; el Ministerio Fiscal supervisará la buena gestión.
- * Los padres podrán legar todos sus bienes al hijo discapacitado.
- * En ausencia de testamento, no heredarán a un discapacitado parientes que no le hayan atendido en vida
- * Un «contrato de alimentos» permitirá encomendar, a cambio de capital u otros bienes, el cuidado futuro de una persona incapaz, bien a particulares o a empresas especializadas.
- * La auto tutela hace posible prever la propia incapacidad y designar tutor para uno mismo.
- * La Ley fija deducciones fiscales y exenciones tributarias, tanto para donantes como para el beneficiario del «patrimonio protegido».

Congreso: Declaración de apoyo a los discapacitados

Madrid.- El pleno del Congreso de los Diputados aprobó el pasado 4 de febrero, una declaración institucional sobre los objetivos y compromisos del Año Europeo de las personas con discapacidad. La declaración resalta que un 9% de la población española, tres millones y medio de personas, padece alguna discapacidad. Y añade que «el proceso de normalización social de este grupo de población ha sido impulsado fundamentalmente por el movimiento asociativo de personas con discapacidad», y gracias a su trabajo se han logrado avances en la participación de este grupo social, aunque estamos «todavía, sin embargo, lejos de una situación satisfactoria».



Aznar se reunió con la dirección del CERMI



Madrid.—El presidente del Gobierno, José María Aznar, mantuvo el pasado 11 de febrero un encuentro con los dirigentes del CERMI, encabezada por su presidente, Mario García, coincidiendo con la celebración en toda la UE del Año Europeo de las personas con discapacidad.

El Gobierno tienen una batería de proyectos relacionados con la discapacidad para este año que han sido aprobados y otros lo harán en los próximos meses, como el Estatuto Patrimonial del Discapacitado, la aprobación de la Ley Marco de Integración Social de las Personas con Discapacidad (LISMI), el Plan Estatal de Accesibilidad o el II Plan de Acción para discapacitados, entre otros.

El sector de la discapacidad valoró positivamente la aprobación por parte del Gobierno del Anteproyecto de Ley de Protección Patrimonial de las Personas con Discapacidad.



Congreso Mujer y Discapacidad

Valencia.- Más de mil expertos participaron en el I Congreso Internacional de Mujer y Discapacidad, que se celebró del 27 de febrero al 1 de marzo en Valencia y que forma parte de las acciones nacionales que se desarrollarán durante el Año Europeo de las personas con discapacidad que se celebra este año, 2003.

El Congreso ha sido organizado por la Consejería de Bienestar Social de la Generalitat Valenciana con el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, a través del Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (Imerso) y del Instituto de la Mujer de las distintas Administraciones Públicas de ámbito estatal, autonómico y local, así como del movimiento asociativo a través del CERMI y de la Fundación ONCE.

El Congreso trató sobre diferentes aspectos, todos ellos relacionados con la finalidad de mejorar la calidad de vida de las mujeres que padecen algún tipo de discapacidad y las posibles vías para fomentar la participación activa, facilitando su integración en nuestra sociedad y erradicando estereotipos sociales discriminatorios.

Entre los temas tratados en este Congreso, es de destacar, entre otros, «Políticas Europeas de Bienestar Social», «Mujer discapacitada e Integración Social», «Mu-

jer discapacitada y Salud», «Mujer, discapacidad y Nuevas Tecnologías», «Niñas con discapacidad», «Mujer, discapacidad y violencia» y «Maternidad y mujer discapacitada».



Con la celebración de este Congreso, se ha querido dar un fuerte impulso a las políticas sociales que con toda probabilidad mejorará la vida de las mujeres con discapacidad.

Mujeres con síndrome de Sjögren

La Asociación Española de Síndrome de Sjögren ha expuesto en este Congreso Mujer y Discapacidad una comunicación que fue presentada por las doctoras A. Oroza Alonso y V. Ferris Escarti del Hospital Ramón y Cajal y la Asociación Española de Síndrome de Sjögren, respectivamente. En la exposición intervinieron Vicenta Ferris Escarti y Pilar de la Peña García-Tizón, miembros de la citada Asociación.

En síntesis, se expuso la realidad del Síndrome de Sjögren, sus consecuencias y alteraciones: granduales y extragranduales; se informó acerca de los tipos de Síndrome de Sjögren: primario y secundario, así como estudio y resultados, para finalizar exponiendo las conclusiones sobre el tema.

Respecto a la problemática social de las mujeres con Síndrome de Sjögren, la comunicación se estructuró con estos enunciados: Impacto del Síndrome, frecuencia en la población 0,5% a 5%, diagnóstico tardío: 10 años para diagnóstico, edad aparición preferente entre 45-55 años, el 90% de población con SS son mujeres, y ausencia de equipos médicos multidisciplinares.

Se habló del deterioro en la calidad de vida, exponiendo las causas del grado insuficiente de discapacidad por falta de información en el sector médico y en la Administración, del impacto económico, de la confusión con el Síndrome de ojo seco y de la presencia del síntoma de la sequedad en otras enfermedades: lupus, artritis, fibromialgia, etc, además de sobre la insuficiencia en los estudios sobre Pronóstico y Calidad de vida. Y sobre todo, se abordó la falta de financiación pública de productos de uso diario: colutorios y salivas artificiales, productos para la sequedad nasal, cremas hidratantes para la piel, lubricantes para la sequedad vaginal y algunos colirios.

Finalmente, sobre este deterioro se enunció la no inclusión de revisiones dentales en la Seguridad Social: tratamiento de caries, ortodoncias y restauración de piezas dentales, apelando a la aplicación del principio de igualdad constitucional: discriminación de género, sanitaria y social.

Aprobado el IV Plan de Igualdad de la Mujer

Madrid.- El Gobierno aprobó el pasado 7 de marzo, 2003, el IV Plan de Igualdad de Oportunidades entre Hom-bres y Mujeres, que define las pautas de acción de las políticas que desde el punto de vista de la promoción de la mujer y la igualdad de oportunidades van a realizarse en los próximos cuatro años. En rueda de prensa posterior al Consejo de Ministros, el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, dijo que "conseguir la igualdad entre hombres y mujeres ha sido una de las directrices del Gobierno en los últimos años, y desde mi punto de vista ha dado resultados positivos". El Plan contempla un total de 168 líneas de acción que se encuentran agrupadas en ocho áreas o estrategias.



Proyecto de Ley de Cohesión Sanitaria



MINISTERIO
DE SANIDAD
Y CONSUMO

Madrid.—El Pleno de Congreso de los Diputados aprobó el pasado 13 de marzo, el dictamen sobre el proyecto de Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, que ahora proseguirá su tramitación en el Senado. La ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, agradeció las aportaciones de las organizaciones profesionales y sociales al proyecto de ley que propusieron mejoras en la calidad, concretamente en nuestro caso, de la atención del colectivo de personas con discapacidad, en el transporte sanitario y en la prestación ortoprotésica.

Ana Pastor recordó que en su primera comparecencia ante esta Cámara se marcó trece objetivos y esta ley era uno de ellos, que definió en aquellos momentos como la garantía de un acceso en igualdad a los servicios sanitarios de todos los españoles. La ministra expresó su confianza en que la ley se apruebe definitivamente en mayo próximo.

Congreso Familia y Discapacidad

Valladolid.—El Congreso Internacional «Familia y Discapacidad» se celebró en Valladolid, el pasado 19 de febrero, en que el presidente de la Junta de Castilla y León, Juan Vicente Herrera, abogó por promover una imagen positiva de las personas con discapacidad, no sólo con la puesta en marcha de programas integrales por las instituciones, sino sensibilizando a la sociedad para facilitar la igualdad de oportunidades de las mismas. «La atención a personas con discapacidad, afirmó el presidente en su alocución, exige me-

didadas desde la coordinación institucional, pero también debe contemplarse la variable de la igualdad de oportunidades desde las políticas generales y no sólo desde las específicas».

El Congreso, uno de los actos programados por la Gerencia de Servicios Sociales con motivo de la celebración del Año Europeo de las personas con discapacidad, asistieron más de 600 personas entre profesionales, familiares de personas con discapacidad, voluntarios de asociaciones y estudiantes.

Cruz Roja atiende a más de 37.000 discapacitados

Madrid.—Cruz Roja Española atiende anualmente a 37.000 personas con algún tipo de discapacidad, a través de 14 proyectos que se desarrollan a lo largo de toda la geografía española, según informó esta institución humanitaria. El proyecto más importante que lleva a cabo la organización por número de beneficiarios es el de Transporte Adaptado, que tienen el objeto de facilitar a estas personas la movilidad y el transporte para el acceso a sus actividades diarias o de ocio y tiempo libre. A través de este proyecto, implantado en todas las Comunidades Autónomas, se atiende a más de 14.000 usuarios. Además, lleva a cabo programas de Tele asistencia Domiciliaria, Ocio y Tiempo Libre, Orientación e Intermediación Laboral, Centros ocupacionales y de Parálisis Cerebral y Estimulación Precoz, entre otros.

Comisión de seguimiento del grado de minusvalía

Madrid.—Tras la reunión del Comité Estatal de Seguimiento del Grado de Valoración de Minusvalía, el subdirector general de Planificación, Ordenación y Evaluación del IMSERSO José Carlos Baura, informó de los diferentes grupos de trabajo constituidos por la Comisión Estatal. Además, según él, se analizó los datos cuantitativos de personas valoradas por VIH/SIDA (datos suministrados por las Comunidades Autónomas), modificación del Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, así como las normas para la valoración de la discapacidad de personas afectas por VIH/SIDA.

Positiva la colaboración con las ONG's

Madrid.—El 80% de las empresas españolas consideran positivo la colaboración con las ONG'S por motivos de responsabilidad social; el 15% no lo consideran responsabilidad social, según un estudio elaborado por el Instituto de Estudios Empresariales (IESE), con la colaboración de la consultora Burson-Masteller. El informe indica que el 50% de los encuestados lo considera positivo por razones comerciales y de responsabilidad social y el 31,4% lo haría únicamente por considerarlo positivo.

■ La Reina, doña Sofía inauguró el pasado 17 de febrero, el Congreso «La Familia en la Sociedad del siglo XXI», organizado por la Fundación de Ayuda contra la Drogadicción (FAD), que se celebró en Madrid.

■ CERMI puede que tanto los EE.UU. como el resto de países del Derecho Internacional, velen por los derechos y libertades de estas personas que constituyen el 10% del apoblación mundial.

■ El CERMI reclama que la Seguridad Social compatibilice la pensión de Invalidez no contributiva con la realización de actividades laborales.

■ El CERMI denuncia que el 90% de las viviendas en España no son accesibles. Piden cambios legislativos respecto a la adaptación de las mismas.

FEDER INGRESA EN EL CERMI

*** La Plataforma de personas con discapacidad celebró Asamblea Anual Ordinaria**



Madrid.—La Asamblea Anual Ordinaria del Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI) aprobó el pasado 25 de junio la incorporación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), así como las federaciones españolas de Daño Cerebral. El presidente del CERMI, Mario García, afirmó que la admisión de estas dos federaciones como socios de pleno derecho «hacen al Comité Español de Representantes de Minusválidos más grande, más diverso y más fuerte».

Por su parte, Moisés Abascal, presidente de FEDER, mostró su reconocimiento a la labor desarrollada hasta ahora por el CERMI. En su opinión, desde esta plataforma de discapacitados es posible potenciar líneas de investigación sobre Enfermedades Raras sobre las que existe poca información. La Federación Española de Enfermedades Raras agrupa a 64 asociaciones y a más de 20.000 afectados, abarcando a más de 5.000 enfermedades, consideradas raras.

La Asamblea Ordinaria del CERMI aprobó, además, la Memoria de actividades y el Informe de auditoría del 2002, así como el Plan de Actuación de la Entidad y el presupuesto de ingresos y gastos para este ejercicio.

En la reunión se dio cuenta de la marcha y desarrollo de los actos y actividades programadas con motivo de la celebración en 2003 del Año Europeo de las personas con discapacidad.

Igualmente, se analizaron los proyectos legislativos impulsados por el Gobierno en materia de discapacidad, con especial atención a las propuestas realizadas por el CERMI a los proyectos de la «Ley de Igualdad de oportunidades y no discriminación de las personas con discapacidad», «Ley de Protección Patrimonial de las Personas con Discapacidad» y «Ley de Familias Numerosas».



Directivos del CERMI, con el presidente del Gobierno, José M.^a Aznar

Ana Pastor anuncia la inminente creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras



Madrid.—La Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, anunció la inminente creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, que dependerá del Instituto de Salud Carlos III, a la vista de que el proceso de tramitación de la orden que lo regula se encuentra en fase muy avanzada. Este Instituto se encargará, entre otras funciones, de promover la investigación clínica, básica, socio sanitaria y socioeconómica dentro del Programa Nacional del I+D+I en Enfermedades Raras, en colaboración con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas.

También establecerá un sistema de información epidemiológico y promoverá una adecuada aten-

ción sanitaria a los pacientes que padezcan este tipo de patologías, en coordinación con los investigadores que trabajan en este ámbito.

Pastor realizó este anuncio con motivo del Día Internacional de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), que se celebra mañana y reitero su compromiso por impulsar la investigación de las enfermedades raras en nuestro país.

«Este grupo de patologías constituye una de las áreas de prioritarias de investigación, que en 2.003 han sido financiada con fondos públicos, a través de la Redes Temáticas que gestiona el Instituto de Salud Carlos III», concluyó Pastor.

PNC'S, asistenciales y de la LISMI

Un total de 619.799 personas cobraban en septiembre pasado pensiones no contributivas, asistenciales y de la LISMI, según datos del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Esta cifra supone una reducción del 2,5%, respecto al mismo mes del año anterior, cuando el número de preceptores de estas prestaciones ascendían a 635.790. En septiembre del pasado año la Seguridad Social abonaba un total de 484.607 de pensiones de carácter no contributivo, que perciben aquellas personas que no han cotizado lo suficiente para acceder a una prestación contributiva. Estas pensiones pueden ser de invalidez, con 206.418 perceptores en septiembre, y de jubilación, con 278.189 beneficiarios.

Compromiso de Orphan Europe:

“Desarrollar y comercializar preparados para enfermedades huérfanas”.



JORDI LEAL, Director General

Barcelona. (Entrevista **JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO**, jefe de Prensa de FEDER).-El pasado 18 de diciembre 2003, Jordi Leal, director general de Orphan Europe era galardonado con la Medalla del Consejo General de Colegios de Farmacéuticos. Una distinción que reconocía la labor de Orphan Europe en el campo de la industria farmacéutica, especialmente en el desarrollo, marketing y distribución de productos huérfanos para el tratamiento de las enfermedades raras.

Un motivo y una circunstancia que nos motiva a entrevistarte, para “Papeles de FEDER”, en el marco de nuestros dos grandes ejes: enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

— **Orphan Europe, empresa farmacéutica vinculada a las enfermedades raras. A su juicio, ¿cuál ha sido la razón de esta distinción por parte del Consejo Farmacéutico de España?**

— Creo que el consejo ha querido premiar además de la calidad de un preparado, Normosang, el esfuerzo de la compañía en poner a disposición de los profesionales de la salud y de los pacientes afectados pre-

parados para enfermedades de muy escasa incidencia.

Vinculación Orphan Europe-E.R.

— **¿Cómo nació esta vinculación Orphan Europe/ Enfermedades Raras?**

— Orphan Europe fue creado con el propósito concreto de desarrollar y comercializar preparados para enfermedades huérfanas. Los impulsores de esta compañía todos ellos con gran experiencia en la industria farmacéutica convencional llegaron al convencimiento de que para hacer frente de una manera adecuada a la puesta en el mercado de productos de calidad con servicio de calidad dirigidos a

muy pocos pacientes era necesario disponer de una compañía expresamente organizada para ello. Creo que el tiempo les ha dado la razón.

— **¿Con qué política opera Orphan Europe, concretamente en España? Principales proyectos para los próximos años...**

— Hay dos ejes fundamentales. En primer lugar nuestros preparados tienen que cumplir los criterios de seguridad, calidad y rigurosidad propios de la industria farmacéutica. Lo único que nos debe diferenciar de los demás productos del mercado es el número de pacientes que los van a necesitar. En segundo lugar debido a la escasa experiencia internacional que existe en su utilización es nuestra obligación el favorecer el conocimiento de lo que se está haciendo en cualquier lugar del mundo.

Medicamentos huérfanos de Orphan Europe

— Algunos medicamentos huérfanos de la marca Orphan Europe. ¿Nos podría hablar de cuantificaciones al respecto?

— Además del Normosang podríamos citar el Cystagon, tratamiento de la Cistinosis Nefropática que es utilizado por unos 35 pacientes en España, Ammonaps para los trastornos del ciclo de la urea que es utilizado por un número similar o el Carbaglu para el déficit de NAGS que es utilizado por menos de 30 pacientes en Europa.

— ¿Además de socialmente, ¿es rentable invertir en medicamentos huérfanos?

— Nuestra obligación es ser también rentables económica-

¿QUIENES SOMOS?

Orphan Europe se creó con el objetivo de promocionar medicamentos huérfanos a pacientes que sufren enfermedades poco frecuentes. Con los años se han ido creando una red de información para informar y sensibilizar a los profesionales de la asistencia sanitaria acerca de las enfermedades poco frecuentes. La empresa se ha comprometido a ofrecer el apoyo necesario a quienes actúan en este campo. Para ello trabaja en estrecha colaboración con expertos de las respectivas Especialidades. Asimismo y tras petición previa, puede prestar servicios de formación e información.

En el marco de otra iniciativa encaminada a mejorar la situación de los medicamentos huérfanos en Europa, la empresa ha colaborado en la elaboración de la futura legislación sobre esta materia que se adoptará previsiblemente en el año 2002.

mente. Si nuestro proyecto no fuese viable dejaríamos sin atender a un buen número de pacientes que necesitan nuestros preparados y es nuestro compromiso el que esto no suceda. Hemos adaptado nuestra compañía a nuestras necesidades y nuestras posibilidades. Quiero resaltar también que la sensibilidad hacia las enfermedades raras es cada vez mayor y existe cada vez más consenso social a dedicar los recursos necesarios para su diagnóstico y tratamiento.

— ¿Algo más que añadir?

— Quiero agradecer nuevamente el premio recibido y reiterar nuestro compromiso con los profesionales de la salud y que necesitan nuestros preparados. ■

BOLETÍN DE SUSCRIPCIÓN

DESEO SUSCRIBIRME A «Papeles de FEDER» por el importe de:

- ☐ 15 € Ordinaria
☐ 30 € Extraordinaria
☐ 6 € Números Atrasados

SUSCRIPCIÓN

NOMBRE Y APELLIDOS
 DOMICILIO DP
 POBLACIÓN PROVINCIA TELÉFONO FAX
 PROFESIÓN LUGAR DE TRABAJO
 FORMA DE PAGO: ☐ Talón adjunto ☐ Giro postal n.º ☐ Domiciliación bancaria

DOMICILIACIÓN DE PAGO POR BANCO

..... a de de 20

Muy señores míos:

Les ruego que a partir de la fecha atiendan los recibos girados a mi nombre, con cargo a mi cuenta corriente/cartilla de ahorro:

BANCO/CAJA
 CALLE
 POBLACIÓN PROVINCIA DP

Entidad	Sucursal	D.C.	n.º de cuenta	FIRMA
C.C.C.				
NOMBRE Y APELLIDOS (titular)				

(Sírvese recortar y enviar este boletín de suscripción a FEDER-Madrid, Cristóbal Bordiú, 35, dcho. 301, 28003 MADRID)

(LA DOMICILIACIÓN BANCARIA DEBE IR RELLENA EN SU TOTALIDAD Y FIRMADA)

Especial problemática

Colectivo de menores afectados por ER

M.^a DEL MAR BARQUÍN,
trabajadora social del SIO

Desde que se puso en marcha el SIO (Servicio de Información y Orientación) el mayor número de consultas que hemos recibido han sido de familias con hijos pequeños afectados o de personas adultas que padecían una patología rara o poco común.

Es en este colectivo de menores donde queremos profundizar en este artículo, describiendo la especial problemática que manifiestan y las especiales características de las consultas realizadas.

En primer lugar queremos delimitar y especificar a qué nos referimos con menores, que según el imperativo legal abarcaría hasta los 18 años de edad o los 16 si se han emancipado. Concretamente hablamos desde el momento de la gestación hasta los 18 años, existiendo un volumen considerable en la franja de edad de 0-12 años y, afinando aún más, el mayor número de consultas se acumula en la franja de 0-6 años, existiendo notables diferencias en las consultas que realizan los padres dependiendo de la edad del niño afectado.

Características y etapas

Como característica común, tomando como referencia el resto de consultas recibidas de otros colectivo (adultos afectados, profesionales...), tendríamos que la mayor preocupación de las familias se centra en:

- Características de la patología.
- Asociaciones específicas y/o relacionadas.
- Centros clínicos de referencia.
- Especialistas.
- Tratamiento, fundamentalmente curación definitiva.

Dependiendo de la edad del niño, tendríamos las siguientes demandas específicas:

1. Período de gestación y nacimiento.

En estas etapas, que hemos agrupado para no hacer subgrupos excesivamente específicos, tendríamos que la mayor parte de las consultas se centran en:

— Carga hereditaria de la patología, tipo de herencia, posibilidad de tener otros hijos afectados, pruebas a realizar en caso de un nuevo embarazo, etc.

— Modo de actuación de los padres según las características del hijo afectado, servicios necesarios (rehabilitación, estimulación...) y dónde conseguirlos.

Es de vital importancia comprender que esta es una etapa de total desorientación para la familia, ya que acaban de recibir un diagnóstico y no saben ni siquiera cómo va a estar realmente su hijo en función de las características que les han explicado que implica la patología, en el caso de estar aún en período de gestación, o bien no saben, dadas esas características, qué necesidades tiene su hijo después de nacido.

Hay que tener muy en cuenta la inseguridad de estos padres, que realmente no tienen a nadie que les asesore no ya desde el punto de vista clínico, sino desde el punto de vista familiar; es necesario entender que si el niño estuviese sano todos los miembros de la familia (abuelos, tíos...) aconsejarían y ayudarían a los padres, sobre todo si son primerizos, sobre los cuidados del bebé, pero teniendo éste unas peculiares características surgirán dos inconvenientes:

— El posible «secretismo» por parte de los padres respecto a qué le ocurre al niño, lo cuál ocasionará, al menos temporalmente, un aislamiento de la familia.

— La imposibilidad de una crianza llamémosle típica del/a mismo/a, lo que significa que los padres no tendrán, en principio, en qué basarse para criar a su hijo.

2. De 2-6 años.

En esta segunda etapa, que en muchas ocasiones tiene grandes similitudes con la primera, ya que también se diagnostican muchas patologías en este período, también se observan diferencias en cuanto a las solicitudes de información, sobre todo si tomamos como punto de partida que ya el diagnóstico está dado y que conocen las características de la patología. La demandas se centrarían en:

— Evolución del niño, la preocupación fundamental es saber qué grado de autonomía puede llegar a tener y qué actuaciones son las correctas para que realmente lo tenga. En caso de patologías que implican una baja autonomía por parte del niño ya comienzan a preguntarse qué pasará cuando ellos, los padres, falten.

— Escolarización, este es un tema de vital importancia para la familia, tanto en la etapa de guardería como en la etapa de educación primaria; ambas se viven con gran angustia, la primera porque es cuando se tienen que enfrentar a una realidad que desconocían (todo el mundo de los recursos para personas con discapacidad o con unas características especiales) y porque es la primera vez que la madre, en la actualidad principal cuidadora de los hijos, se tendrá que

separar del niño, cuando se ha creado un binomio madre-hijo importante, dándose las primeras actuaciones de sobreprotección que, normalmente, caracterizará las relaciones de ambos progenitores respecto de su hijo. Con la entrada a educación primaria las dificultades vienen sobre todo por el paso a un centro que no presenta, en cuanto a cuidados y personal, las mismas características que la guardería, lo cual requerirá un tiempo de ajuste entre la familia (los padres y el niño) y el nuevo centro. Como característica común a las dos etapas, tenemos la gran inseguridad y ansiedad con que viven la búsqueda del centro más adecuado para su hijo y, en muchas ocasiones, el miedo a que el niño, por sus especiales características, no sepa transmitir, en muchas ocasiones, cómo se encuentra en el centro, lo que es objeto de preocupación por parte de los padres.

3. De 6-12 años.

En esta tercera etapa es cuando se hacen más patentes las dificultades escolares y sociales de los niños afectados, así como el impacto global en la familia; trataremos de especificar ambas circunstancias.



Tomando como referencia al niño afectado los problemas escolares y, por tanto, las consultas que nos llegan, se concretan en:

- Tipo de centro escolar más adecuado.

- **Relaciones con los profesionales del centro:** hay que tener muy en cuenta que los propios padres se convierten, en la mayor parte de los casos, en los únicos enlaces entre los diferentes profesionales que tratan con el niño, convirtiéndose en transmisores de una información que viven como escasa y poco clara pero que, aún así, deben hacerla llegar, en este caso, a los profesionales del centro.

- **Relaciones con los compañeros de clase:** suele darse un aislamiento durante los momentos de esparcimiento (hora de recreo, fiestas del colegio...), situación que los padres viven con especial angustia y con un gran sentimiento de impotencia. Suelen encontrarse con profesionales que atienden al niño en clase, pero a los que, por muy diversas cuestiones, se les escapa esa atención durante las horas de ocio que tan importante es para el niño afectado.

Tema social e impacto global

En cuanto al tema social, aunque podría ser muy extenso, nos ceñiremos a las prestaciones para personas con discapacidad. Esta es una demanda constante de los padres, conocer y manejar la multitud de ayudas, y organismos gestores, que existen para personas con discapacidad. Las solicitudes de información se centran en:

- Ayudas económicas .-fundamentalmente para rehabilitación, estimulación, asistencia a centros específicos, etc.
- Adaptaciones funcionales del hogar y/o adquisición de ayudas técnicas/ortopédicas.
- Ayudas escolares.

Respecto al impacto global sobre la familia, debemos tener en cuenta que muchos padres tienen más hijos, en este caso no afectados, pero que, lógicamente viven muy de cerca todas las vicisitudes ya descritas. No debemos olvidarnos de estos hermanos, que son objeto de preocupación de los padres pero a los que, debido a la cantidad de tiempo que requiere el niño afectado, no pueden atender como quisieran. Muchos padres nos piden orientación sobre la relación con sus hijos "sanos" y la relación entre hermanos, que muchas veces los padres viven con sentimientos de culpabilidad ya que creen "cargar" a los hermanos del niño afectado con excesivas responsabilidades.

Por encima de todo, no debemos olvidar que, independientemente de la patología que afecte, estamos hablando de un niño, con una familia compuesta de un número variable de personas, inserto en un contexto social, cultural, escolar... en suma, que la persona es un todo inseparable y desde el SIO intentamos abarcar todos los aspectos que esta visión integral implica.

DATOS CUANTITATIVOS SIO 2002

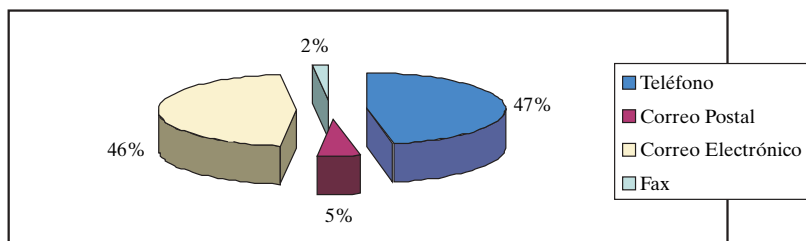
Número de Consultas recibidas: 1.820

Número de Patologías Consultadas: 619

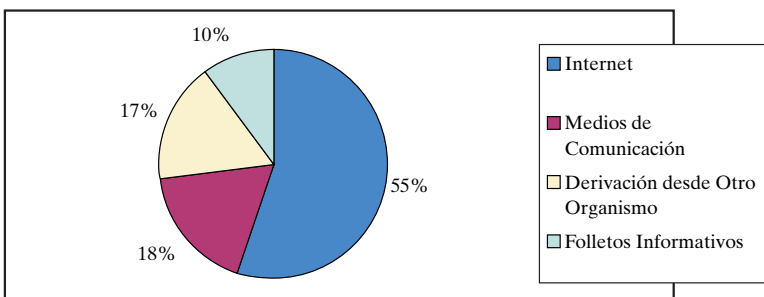
■ TIPO DE INFORMACIÓN SOLICITADA:

- Información sobre la Enfermedad (evolución, prácticas para una mejor calidad de vida)
- Contacto con otros afectados y con asociaciones de ayuda mutua.
- Información sobre Recursos sanitarios existentes en nuestro servicio.
- Otras consultas (aspectos educativos, laborales, ...)

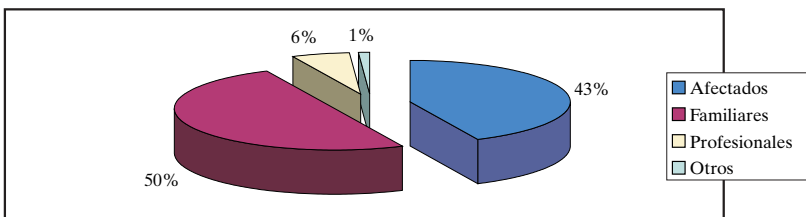
■ MODO DE CONTACTO



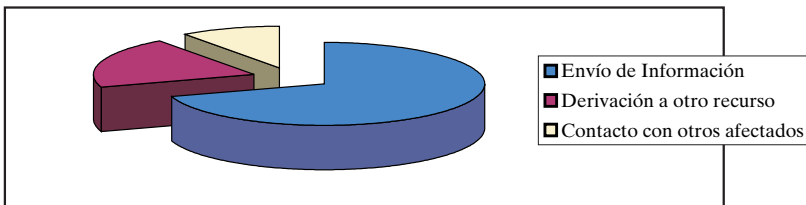
■ MEDIO A TRAVÉS DEL CUAL CONOCE FEDER



■ PERFIL DE LOS DEMANDANTES DE INFORMACIÓN



■ RESPUESTAS DESDE FEDER



Durante el pasado año 2002 se ha facilitado el contacto con otros afectados a 215 personas que no cuentan con una asociación de referencia, estos contactos han sido el germen del que han nacido nuevas redes de pacientes y asociaciones de ayuda mutua, entre otras.

Asociación Española de Afectados por Strumpell-Lorrain (AEPEF)

Asociación Española de Síndrome de Joubert.

Asociación Española de LAM

El SIO, en 2002

Notable incremento de consultas

Nelly Toral, trabajadora social del SIO

Con el fin de facilitar una visión global del SIO, en esta ocasión presentamos una serie de datos cuantitativos relativos a las consultas recibidas a través la Línea de Ayuda de FEDER durante el pasado año 2002.

En el periodo reflejado se ha incrementado notablemente el número de consultas recibidas, especialmente por teléfono, así como la temática de las demandas de información.

En este sentido destacamos el creciente interés de los pacientes por organizarse y crear asociaciones, inquietud que desde FEDER hemos apoyado en todo momento, facilitándoles no sólo el contacto con otros afectados, sino también orientación sobre los aspectos organizativos y técnicos necesarios para la puesta en marcha de una asociación de ayuda mutua.

SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN

Tel: 902 18 17 25

Fax: 954 98 98 93

E-mail: info@minoritarias.org
www.minoritarias.org

Servicio de Apoyo Psicológico
91 5334008

Para más información:
CISATER. <http://cisat.isciii.es/er>

Estudios y Proyectos

- **Convenio de colaboración FEDER y Carlos III sobre bancos de ADN.**
- **Creación del Comité de Ética de ER**
- **Más de 55 millones de euros para Redes Temáticas de Investigación**
- **Expertos trabajan en la creación de registros de ER**



Convenio de colaboración FEDER y CARLOS III, sobre bancos de ADN

Madrid.—El Instituto de Salud Carlos III y La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y la Federación de Asociaciones de Afectados pro Retinosis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE), firmaron por sus presidentes, Antonio Campos Muñoz, Moisés Abascal, y José Claramunt, respectivamente, el pasado

Un convenio de colaboración cuyo objeto es asegurar el cuidado de las muestras depositadas, pertenecientes a los pacientes de enfermedades raras, en el CISATER y/o en aquellos laboratorios con los que este centro mantiene convenios de colaboración para la actividad inherente a dicho banco de muestras, desde la extracción de la sangre hasta su depósito, almacenamiento y gestión.

El desarrollo, objeto de este convenio, se realizará en estrecha colaboración entre las partes intervinientes. El ISCIII se compromete a que laboratorios con los que este centro mantiene convenios de colaboración para la actividad inherente a dicho banco de muestras, desde la extracción de la sangre hasta su depósito, almacenamiento y gestión.

Para ello, el ISCIII se compromete a: aportar el personal, instalaciones y equipos del CISATER, para la ejecución de las actividades objeto del convenio; asumir, a través del CISATER la dirección científica y la supervisión de cualquier uso de estas muestras; garantizar la protección de la identidad y confidencialidad del sujeto donante, manteniendo en todo momento el control de la información, bajo la supervisión estricta del Comité de Ética del SAT y siempre en un estricto cumplimiento de la LOPD; mantener informado en todo momento a las asociaciones sobre el uso de las muestras, así como adquirir un compromiso firme de cumplir las condiciones del consentimiento

informado, que será firmado tanto por el paciente o quien tenga la patria potestad, como por el director del CISATER o en su caso, la secretaria del Comité de Ética.

Por su parte, la Federación se compromete a: facilitar la colaboración de sus asociados para que aquellos que voluntariamente quieran donar sangre para ser almacenada en el banco de muestras biológicas del CISATER, puedan hacerlo sin problemas; agilizar el contacto directo con sus asociados, en términos de comunicación de objetivos y/o resultados obtenidos, siempre referidos a las muestras biológicas dejadas por éstos en depósito en el CISATER; y servir de interlocutor con sus asociados cuando así se decida por ambas partes.

El ISCIII habilitará un presupuesto para este objetivo de 210.354 € con cargo al capítulo presupuestario 26.203.542H.640. Dicho presupuesto podrá ser utilizado para todos y cada uno de los siguientes conceptos: Campañas de extracción de muestras, desplazamientos de personal hasta los lugares físicos donde están los pacientes, traslado de muestras en condiciones de seguridad extrema, construcción de la aplicación de entrada de datos con arreglo a la LOPD y adquisición de material fungible necesario para el desarrollo del convenio. Todos estos gastos se realizarán siempre bajo la dirección técnica del CISATER y con arreglo a las normas del derecho administrativo en vigor.

Todo ello no deberá entenderse como obstáculo para que se puedan

financiar actividades suplementarias mediante convenios específicos o por cualesquiera otros mecanismos legalmente vigentes. Todos los datos producidos en el seno de este acuerdo se enmarcarán bajo las normas de confidencialidad que afectan a los sujetos de estudio y que establece la Ley Orgánica 15/1999 de 13 de diciembre, de protección de Datos de carácter personal. Así mismo, serán de aplicación las normas éticas referidas a la investigación con material biológico humano auspiciadas desde el Comité de Ética del CISATER.

El presente convenio quedará rescindido automáticamente en el supuesto de que el CISATER no valorase favorablemente la continuidad del proyecto.

El Proyecto Genoma, una realidad

Se completa el desciframiento del ADN humano.

El Proyecto Genoma, después de 13 años de investigación y una inversión superior a los 3.000 millones de €, anunció el pasado 14 de abril, 2003, el desciframiento completo del ADN humano. El logro, tres años después de trazarse el primer borrador del Genoma, fue saludado por los jefes de Estado y Gobierno de los países que participaron en esta iniciativa pública (EE.UU., Reino Unido, Alemania, Francia, China y Japón), como «una aportación fundamental al conocimiento de la especie humana que permitirá avances revolucionarios.» ■

Creación del Comité de Ética de Enfermedades Raras

Manuel Posada de la Paz

El 10 de diciembre, 2002, se celebró la reunión constituyente del Comité de Ética de Enfermedades Raras en la sede del Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER). El doctor Antonio Campos Muñoz, director del Instituto de Salud Carlos III dio la bienvenida a todos y agradeció cordialmente su colaboración.

El Comité de Ética de Enfermedades Raras se crea para dar respuesta al compromiso adquirido con los afectados por estas enfermedades y se constituye formalmente bajo el mandato expreso del director del CISATER de supervisar la investigación que se lleve a cabo sobre enfermedades raras y garantizar la protección de los sujetos participantes y sus familias, en dicha investigación.

La creación del Comité se enmarca dentro de los objetivos de la Red Epidemiológica del Programa de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) y de la Red Nacional de Enfermedades Raras de base genética (INIERGEN), que ya se han puesto en marcha. Ambas redes pretenden crear un banco de muestras biológicas, ADN y tejidos de las Enfermedades Raras que posibiliten la investigación en este campo.

Todos somos conscientes de que el desarrollo de estas actividades comporta el planteamiento de temas muy delicados a los que el Comité de Ética deberá hacer frente, como pueden ser la obtención del Consentimiento Informado (CI), las garantías de confidencialidad / privacidad y la comunicación de los resultados, los temas relativos a la recolección de muestras para investigación y la investigación en niños, entre otros.

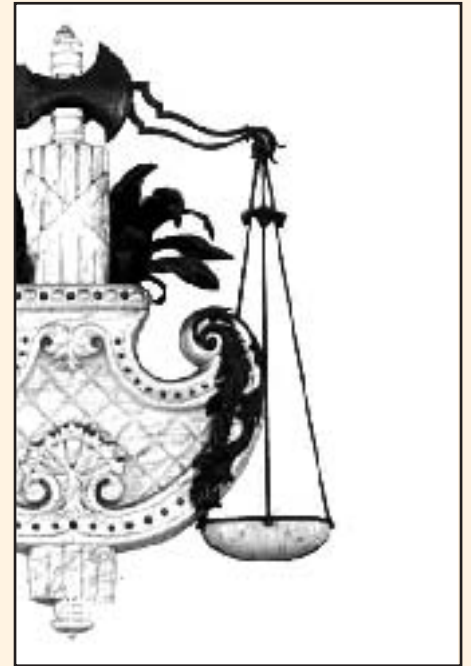
La creación del Comité de Ética se inscribe dentro del marco de la vigente legislación española sobre investigación biomédica (Convenio de Oviedo) que exige el estudio de la aceptabilidad ética de los proto-

colos de investigación con seres humanos por comités independientes y pluridisciplinares.

De esta manera, en la primera reunión constitutiva el Comité discutió y aceptó los principios fundamentales en los que debe basarse la investigación, como son:

- La calidad metodológica del estudio debe procurar la obtención de datos relevantes para avanzar en el conocimiento de las enfermedades, de su prevención y de su mejor tratamiento.
- El respeto a los postulados éticos vigentes en la actualidad: la Declaración de Helsinki (1964) y sus revisiones posteriores, el informe Belmont (1978) y Convenio de Oviedo (1997) que contienen los principios básicos, que deben ser respetados en la realización de la investigación con seres humanos, para la protección de los derechos y la dignidad de las personas.
- La garantía de que la investigación clínica se diseña, realiza y comunica de manera que se asegura la fiabilidad de los datos y los resultados obtenidos.

Con estos supuestos el Comité asumió como parte de sus funciones, no solo la evaluación de proyectos de investigación que se planteen en el ámbito de las enfermedades raras, sino también, la asesoría a grupos de investigadores sobre la mejora ética de sus proyectos de investigación y la discusión y propuesta de guías de



práctica ética sobre temas de interés.

En este momento el Comité de Ética ha iniciado su actividad constituyendo Grupos de trabajo para la elaboración de guías de práctica ética relativos a:

- Las normas éticas a considerar en los procedimientos de «criados»
- La utilización de muestras y creación de bancos de ADN
- La realización de registros en enfermedades raras

El Comité de Ética de Enfermedades Raras esta integrado por once miembros entre los que se encuentran profesionales de la ética, la medicina, la epidemiología, la genética y el derecho, así como, representantes de los afectados pertenecientes a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Conscientes de que finalmente en este proyecto estamos todos embarcados, deseamos que las conclusiones del trabajo que desarrolle el Comité de Ética sean públicas y, desde aquí, solicitamos la colaboración de los afectados y sus familias, así como de los investigadores, para poder llevar a cabo las investigaciones en enfermedades raras dentro de este marco y con las garantías éticas y legales necesarias. ■

Madrid.—El Comité Asesor de Ética en la Investigación Científica y Tecnológica recomienda una amplia reforma legislativa sobre utilización de células madre embrionarias con fines de investigación y sobre catalogación y control de embriones congelados para evitar la acumulación.

En rueda de prensa, el presidente del Comité, César Nombela, insistió ayer en que el uso en proyectos de investigación de células madre embrionarias, procedentes de embriones sobrantes de la fecundación «in vitro», es apoyado por los integrantes del comité como alternativa a su destrucción y «considerando el presunto efecto negativo» de la congelación prolongada.

Dicho uso estaría condicionado, a juicio de estos expertos, a que se disponga del consentimiento informado de los progenitores o, si no es posible, del centro que custodia los embriones, a que la investigación esté dirigida a aliviar el sufrimiento humano, a que el grupo de investigación demuestre su experiencia en este campo, y a que el protocolo que sigan sea evaluado previamente por comités de ética.

Rechazan la creación específica de embriones humanos con el fin «directo» de generar células para la investigación y respaldan que la experimentación con cualquier tipo de célula madre (de adulto o embrionaria) esté precedida por un estudio exhaustivo en modelos animales y siga la normativa vigente sobre ensayos clínicos.

El Comité no ve problemas éticos en la investigación con células madre de adultos ni en las obtenidas a partir del cordón umbilical o de fetos abortados. En el caso de las embrionarias, estima que el embrión procedente de fecundación «in vitro» merece especial respeto, «pero que este valor es ponderable con respecto a otros valores», añade el texto.

Nombela explicó que, al margen de las recomendaciones, el informe apunta algunos interrogantes sobre estas líneas de investigación, especialmente si es cierto que todas las células de la masa interna del blastocisto tienen la misma capacidad para generar un tipo determinado de células troncales y no están polarizadas ya en origen.

Comité Asesor de Ciencia

Reformas legislativas para el uso de células madre

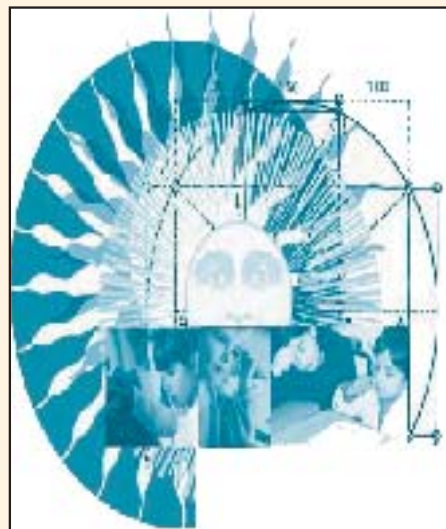
Voto particular

El «Informe sobre Células Madre Embrionarias», encargado por el Ministerio de Ciencia y Tecnología, fue aprobado por consenso, con el voto particular formulado por Mónica López Barahona, profesora de Oncología Molecular y Bioética de la Universidad Francisco de Vitoria.

El pronunciamiento de la profesora López Barahona se basa en el principio de que el embrión humano es un nuevo individuo, por lo que sólo sería partidaria de usar en investigación sus células, cuando al descongelarlos mueran o estén ya muertos.

Nombela reconoció que entre los componentes del Comité existen distintas consideraciones éticas, aunque, insistió que frente a la destrucción de los embriones no consideran que se produzca una «instrumentalización de los mismos», dijo.

Margarita Salas, bióloga molecular, académica y presidenta del Instituto de España, en entrevista hecha a la revista «Estratos», se mostró esperanzada de que «en breve se permita en España la investigación con células madre embrionarias, tal y como se está haciendo en muchos países». ■



Sanidad invertirá más de 55 millones de Euros en Redes temáticas de Investigación

Madrid.—La ministra de Sanidad, Ana Pastor, señaló que Sanidad invertirá más de 55 millones de euros en investigación a través de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa.

Un total de 11.331 investigadores en el área sanitaria de toda España comenzarán el próximo mes a trabajar en las citadas redes. La ministra realizó estas declaraciones en la presentación de la resolución de la convocatoria de Redes Temáticas, constituidas como instrumentos de integración y cooperación en el ámbito de la investigación, y promovidas y financiadas a través del Instituto de Salud Carlos III con los fondos procedentes del pacto entre el Ministerio de Sanidad y Consumo, Farmindustria y Fedifar.

Todos ellos se agruparán en 69 áreas o redes de investigación sobre las principales patologías que afectan a los españoles, como el cáncer, las enfermedades cardiovasculares, las neurodegenerativas o la diabetes. En este sentido, los grupos de trabajo estarán dirigidos por científicos punteros en la materia como Mariano Barbacid, Rafael Moncada, o Bernat Soria.

El proyecto de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa tiene como finalidad, según Sanidad, promover la complementariedad de las actuaciones llevadas a cabo por los centros de investigación, compartir sus objetivos y recursos y contribuir a fundamentar científicamente programas y políticas del Sistema Nacional de Salud en las áreas prioritarias del Plan Nacional de I+D+I.

El total de las ayudas concedidas para financiar la primera anualidad asciende a 55.799.960 euros, lo que corresponde al 50,03 por ciento del total solicitado en la primera anualidad en las redes aprobadas.

En conjunto, la convocatoria ha supuesto la participación de 516 ins-



tituciones, 3.530 grupos y 22.834 investigadores. Su resolución se ha logrado por acuerdo unánime de la Comisión Científico-Técnica del Consejo Interterritorial de Sanidad, en la que participan representantes de todas las Comunidades Autónomas, y que se constituyó como Comisión de Selección.

Premio «Mateo Orfila»

Médicos de Baleares, galardonados por su trabajo «Porfiria Variegata»

El Colegio de Médicos de las Islas Baleares ha otorgado el premio anual Mateu Orfila a un grupo de médicos residentes de Medicina Familiar y Comunitaria del Hospital de Manacor, integrado por: Clara Palacín, Itziar Bañuelos, Sara Cabrera, M^a Isabel Carrió, Diego Puig y Alejandra Serrano, por el trabajo: «Porfiria Variegata. Estudio de una familia afectada de Porfiria Variegata en el área del Levante de Mallorca»



Todas las redes presentaban para su financiación un proyecto de investigación cooperativa de interés general de tres años de duración en el ámbito de sus objetivos de investigación, como elemento integrador. Este proyecto contempla todas las actividades necesarias para llevarlo a cabo y los costes de funcionamiento de la red y está relacionado con las prioridades del Plan Nacional de I+D+I en el ámbito sanitario.

De las 224 redes solicitadas se han aprobado para su financiación 69. De estas 69, 13 pertenecen a la modalidad de Redes de Centros y las 56 restantes a la modalidad de Redes de Grupos.

Se han financiado 290 instituciones, 1.591 nodos y 11.331 investigadores, pertenecientes a todas las Comunidades Autónomas.

El responsable del Carlos III, Antonio Campos, destacó entre las áreas temáticas que serán objeto de investigación por estas redes, la Oncología (con una financiación de 9,8 millones de euros), Neurología y Psiquiatría (9,3), Enfermedades Infecciosas (6,6), Cardiovascular (6,2), Enfermedades Raras (5,1), Salud Pública (4,7) y Trasplantes (3,8).

Asimismo, dentro de las redes aprobadas, Sanidad destaca las dedicadas a las bases genéticas y moleculares de los trastornos de la audición; efectos de la dieta tipo mediterránea en la prevención primaria de las enfermedades cardiovasculares, los defectos metabólicos y moleculares en la diabetes mellitus y la red española de trasplantes de islotes pancreáticos. ■

Expertos trabajan en la creación de registros de ER

Badajoz.—Especialistas integrados en la Red de Vigilancia Nacional Epidemiológica de Enfermedades Raras trabajan en la organización de la información científica y en la creación de registros de Enfermedades Raras o de baja frecuencia con el fin de conseguir una investigación de mayor calidad.

Estos expertos, entre los que se encuentran representantes de once comunidades autónomas e investigadores de varios centros, celebraron una reunión de trabajo el pasado 3 de abril en Badajoz, a la que asistió el director general de Salud Pública de Extremadura, Pedro García Ramos.

La citada red está incardinada en las distintas direcciones generales de salud pública o de ordenación sanitaria de las comunidades autónomas, y su objetivo es, según el director del CISATER y coordinador de la red, Manuel Posada, llegar a un acuerdo sobre los modelos que deben utilizar las consejerías de Sanidad para la creación de registros.

Según explicó, es necesario «que sean las consejerías las que se preocupen por lo que hacen sus investigadores y que se coordine todo el trabajo relacionado con las enfermedades de baja frecuencia», denominadas también Enfermedades Raras.

El nacimiento de los registros, según Manuel Posada, «siempre es una cosa espontánea, porque depende mucho del investigador que tenga interés en una enfermedad y que empiece a coleccionar casos, luego convertirlo en registro es un paso técnico», por ello es necesario evaluar y conocer cuántas colecciones de casos hay.

En estos momentos existen más de 5.000 Enfermedades Raras registradas, y se estima que hay un

millón de personas afectadas en España, «pero esas estimaciones pueden ser muy erróneas, porque una de nuestras labores es poder tener una estimación global de cuánto es esa carga de enfermedad que soporta la sociedad».

La UE define la «enfermedad rara» como toda enfermedad que está por debajo de 5 casos por cada 10.000 habitantes, por lo tanto hay un espectro muy grande, aunque todas están acompañadas de mucha discapacidad y mortalidad.

El concepto de Enfermedad Rara, según Manuel Posada, nació en los años 80 en Estados Unidos a raíz de la negativa a investigar en nuevos medicamentos por parte de los laboratorios de la industria farmacéutica, por no ser rentable, «algo que se sigue diciendo y que es verdad». de Grupos.

Se han financiado 290 instituciones, 1.591 nodos y 11.331 investigadores, pertenecientes a todas las Comunidades Autónomas.

El responsable del Carlos III, Antonio Campos, destacó entre las áreas temáticas que serán objeto de investigación por estas redes, la Oncología (con una financiación de 9,8 millones de euros), Neurología y Psiquiatría (9,3), Enfermedades Infecciosas (6,6), Cardiovascular (6,2), Enfermedades Raras (5,1), Salud Pública (4,7) y Trasplantes (3,8).

Asimismo, dentro de las redes aprobadas, Sanidad destaca las dedicadas a las bases genéticas y moleculares de los trastornos de la audición; efectos de la dieta tipo mediterránea en la prevención primaria de las enfermedades cardiovasculares, los defectos metabólicos y moleculares en la diabetes mellitus y la red española de trasplantes de islotes pancreáticos. ■

Dra. Martínez Frías:

«Las alteraciones cromosómicas, causa de las malformaciones congénitas»

Madrid.—La mayor causa de malformaciones congénitas son las alteraciones cromosómicas, según afirmó la presidenta de la Asociación Española para el Registro de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC), María Luisa Martínez Frías, quien además destacó que «con las nuevas técnicas de citogenética molecular es posible detectar anomalías muy pequeñas y crípticas, que antes no se identificaban, permitiendo reconocer como síndromes de causa cromosómica algunas malformaciones que antes quedaban como de causa desconocida».

En cuanto a factores externos, la doctora Martínez Frías fue tajante al señalar que la mujer embarazada no debe estar expuesta al tabaco, ni como fumadora pasiva. «Existen evidencias de que el tabaco aumenta el riesgo de muerte súbita del lactante, incluso entre las fumadoras pasivas», añadió.

Además desmitificó la idea generalizada de que las embarazadas no deben tomar más fármacos que los que estén indicados para su situación particular. Dijo que, sin antes de iniciar cualquier tratamiento hay que hacer una valoración beneficio/riesgo, éste es más importante aún en la embarazada. Por ello, abogó por un uso racional del medicamento, quitando miedos innecesarios, pero informando muy claramente a las mujeres que planean un embarazo y a las que ya están embarazadas, que no deben tomar fármacos sin consultar con su médico, ni siquiera los publicitarios.

Recordó que a través del Estudio Corporativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) se controlan más de 100.000 nacimientos anuales (el 27%), en colaboración con 87 hospitales. Actualmente disponen de información sobre 32.000 niños malformados y otros tantos sanos, con un total de 300 datos sobre cada uno de ellos. ■



Mal de Pompe: «Todavía hay motivos para la esperanza»

* ANTONIO BAÑÓN: «ES UNA OBLIGACIÓN QUE ESPAÑA LUCHE, DESDE AHORA MISMO, PARA QUE HAYA PACIENTES Y CENTROS HOSPITALARIOS IMPLICADOS EN LOS ENSAYOS

Los responsables de Genzyme detallaron que el proceso de elaboración del medicamento es lento y complejo. Y además señalaron que la producción existente en estos momentos ya está comprometida. Sin embargo, el director de este laboratorio norteamericano en España declaró posteriormente que las primeras dosis disponibles serían para Miguel.

Tras conocer la noticia, las palabras de esperanza que horas antes pronunciaba Antonio Bañón, padre del pequeño, se ensombrecieron un poco. «He querido ser cauto en todo momento, porque sabía que no es política de la empresa la utilización del medicamento para uso compasivo. Habrá que esperar y saber qué se ha decidido con certeza, pero me preocupa que no se haya puesto fecha para esas primeras dosis», explicaba un tanto abrumado al tiempo que su tono calmado seguía denotando la necesidad de creer que todavía puede tener esperanza.

Cuestión de enzimas

El tratamiento proporcionaría a Miguel una enzima de la que carece, la alfa glucosidasa ácida, lo que provoca que la transformación del glucógeno no se efectúe de la manera correcta y se acumule en los músculos, el hígado, los nervios y el tejido cardíaco. En nuestro país existen dieciséis casos constatados de enfermedad de Pompe, en los que el 80 por ciento de los afectados son niños. No obstante, el caso de Miguel es hoy día el más grave de todos (como él puede haber diez niños en todo el mundo) debido a la aceleración de las células que se produce a su edad.

Miguel empezó a desarrollar la enfermedad a los tres años, y su cuerpo ha ido haciendo frente a unos duros envites: desde entonces lleva conectado a un respirador y postrado sin poder andar. Ahora, a sus casi nueve años es un niño inteligente y muy despierto, a pesar de que el hecho de ser «esclavo» de un respirador le ha impedido asistir a clase. «El colegio viene a él -explica su padre- y va

MADRID. Miguel, un pequeño de nueve años, podría recibir un soplo de esperanza. Padece una grave enfermedad, el mal de Pompe, y su vida depende del acceso a un medicamento experimental que produce una compañía de biotecnología en Boston. El pasado 6 de junio, la ministra de Sanidad, Ana Pastor, se entrevistó en esa ciudad norteamericana con el presidente de la empresa fabricante, Genzyme, para explicar no el caso concreto de Miguel, sino el de todos los niños españoles que sufren ese severo trastorno, originado por la deficiencia de una enzima. La petición de Ana Pastor, según fuentes del Ministerio de Sanidad, fue la posibilidad de que la empresa ampliara los ensayos clínicos a edades superiores a los 36 meses para que los niños españoles afectados pudieran beneficiarse de los buenos resultados del fármaco.



superando los cursos con normalidad. Además es un magnífico jugador de ajedrez». Antonio ha intentado explicarle en qué consiste su enfermedad: «Está en la edad en la que tiene todo el mundo por descubrir y para él todo son interrogantes. El momento crítico -señala- llega cuando tienes que responder a su inevitable pregunta: «¿me voy a curar?»».

Ahora, sigue a la espera de una nueva oportunidad que le dé la posibilidad de que su cuerpo no se siga deteriorando para poder acceder algún día a futuras terapias y ver cómo su equipo preferido -el Real Murcia- no sólo consigue subir a primera, sino ganar la Liga. Antonio Bañón agradece los esfuerzos realizados desde el Ministerio de Sanidad, pero precisa que «es una obligación que España luche, desde ahora mismo, para que haya pacientes y centros hospitalarios implicados en los ensayos. Hasta que se comercialice una medicina es justo que todos los enfermos tengan derecho a vivir».

Vuelta a casa

Lucas, el primer bebé en recibir este tratamiento en España -gracias al cual se salvó de una muerte segura- continúa luchando cada día y va camino de celebrar (a falta de seis meses) su segundo cumpleaños. Hace apenas un mes que abandonó su sala de cuidados intensivos del Hospital madrileño Gregorio Marañón y ahora está en casa bajo los extremos cuidados de sus padres. «Sabemos que somos unos privilegiados porque apenas un 1 por

ciento de los enfermos reciben tratamiento en todo el mundo. Estamos muy agradecidos, pero nos gustaría que se pudiera ampliar la dosis porque Lucas no mejora», explica su padre, Javier. El pequeño recibe 20 mililitros por kilo, pero sus médicos han solicitado a los laboratorios que aumente la cantidad, porque su corazón no mejora y el glucógeno acumulado en sus músculos sigue resistiéndose. Además, sus padres no entienden por qué, si no participa en el ensayo, se le suministra sólo esa cantidad a pesar de que se le envía más producto. «Somos conscientes de que unos gramos más del medicamento puede que no solucionen nada, pero dárselo es mejor que tirarlo», explica. No obstante, precisa que es consciente de que hay niños que no tienen acceso al medicamento y entiende que «son la prioridad».

Al otro lado del teléfono, mientras Javier habla, suena de manera insistente un corto pitido. «Es Lucas. Ha aprendido a hacer saltar la alarma del respirador para que le hagan caso. Es nuestro pequeño tirano», comenta Javier con ternura. Desde su cama, y a pesar de la infección que le tiene algo decaído estos días, intenta llamar la atención de su padre mientras disfruta de sus juegos preferidos. «Le gusta que le canten y tocar las palmas -explica- y es todo un aficionado a los juegos didácticos en los que tiene que colocar unas figuras dentro de otras».

Para el padre de Miguel, (también presidente de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis) Javier sólo tiene palabras de agradecimiento. «Se volcó con nuestro hijo e hizo todo lo posible para que pudiéramos recibir la medicina, a pesar de llevar esperando cinco años un tratamiento para su hijo. Nos haría mucho ilusión que le dieran la medicina a Miguel porque no hay demasiado tiempo».

En espera de su comercialización, el acceso a esta medicina, ya sea mediante uso compasivo o participación en ensayos, es hoy la única esperanza para los cerca de 5.000 niños que en el mundo padecen la enfermedad de Pompe. ■

(Noticia aparecida en abc.es el sábado 7 de junio de 2003)

Reunión Anual de la Societat Catalana de Neurologia

Ester Chesa i Octavio, delegada de FEDER Catalunya.

Durante los días 3, 4 y 5 de abril del presente año, se celebró en el Palau de Congressos i Exposicions d'Andorra la Vella, capital de andorra, la VII Reunión anual de la Societat Catalana de Neurologia y el XVII Curso de Actualización en Neurologia.

En los últimos años, ha crecido la importancia de la investigación sobre neurologia y ya se empiezan a consolidar las líneas de investigación de muchas enfermedades neurológicas, como bien indicó el presidente de la Societat Catalana de Neurologia, Dr. Rafael Blesa González.

Esta reunión tiene el objetivo, una vez más de revisar los avances científicos, así como dar a conocer los trabajos realizados por los neurólogos catalanes y dar a conocer la productividad científica e intercambiar experiencias.

A dicho encuentro, asistieron un nutrido grupo de neurólogos catalanes, así como una representación de otras comunidades autónomas, destacando la participación de los Dres. José Berciano, Onofre Combarros y Jon Infante del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander, que en el curso de actualización en neurologia celebrado el día 4, abarcaron el tema de las ataxias cerebrosas: Ataxias con transmisión autosómica recesiva, Ataxias con transmisión autosó-

mica dominante y Atrofia multisistémica.

En el curso celebrado el sábado día 5, se trató el tema de las enfermedades neuromusculares, con la participación de dos prestigiosos neurólogos conocidos por muchas de nuestras asociaciones miembros, el Dr. Adolf Pou y la Dra. Isabel Illa.

La Societat Catalana invitó a FEDER, para compartir información y dar a conocer su existencia a la comunidad neurológica. Se realizaron numerosos contactos con diversos profesionales que esperamos en el tiempo nos sirvan para poder una mejor atención a las personas afectadas de una enfermedad neurológica de baja prevalencia.

Un grupo de Asociaciones: Associació Catalana contra les Malalties Musculars, Associació Catalana de Malalts de Huntington, Associació de Luita contra la Dystonia a Catalunya, Associació d'Afectats de Siringomièlia, Associació Catalana de Nuerofibromatosis, Associació de Grups de Suport de l'ELA a Catalunya, todas ellas miembros de FEDER, además de la Asociación de Accidentes Vasculares-Ictus Cerebral, también mantuvieron una activa presencia en el acto.

El Dr. Blesa durante el transcurso de las Jornadas, nos propuso para la próxima reunión, que las enfermedades neurológicas raras o de baja prevalencia, fueran uno de los temas a tratar, nos complació mucho la idea. Actualmente estamos elaborando el proyecto conjuntamente.

Esperamos volver a encontrarnos todos nuevamente en la VIII Reunión, a celebrar el próximo año. ■



Síndrome de Marfan y la Mutación Genética

La terapia génica es una forma de tratamiento, en desarrollo en la actualidad, que pretende manipular el código genético para luchar contra las enfermedades o prevenirlas. Una meta importante es proporcionar células sanas, con copias del código genético restaurado.

En el caso concreto del Síndrome de Marfan, la manipulación genética no tendrá un objetivo, al menos a corto plazo, de eliminar la mutación una vez que esta se ha producido, pero sí fundamentalmente en el tema del diagnóstico prenatal, el futuro sea más que utilizar estas técnicas habituales de diagnóstico prenatal utilizar lo que se conoce como técnicas de biopsia preimplantatoria, es decir, asegurarnos que el embrión que estamos implantando no tiene la patología para la que esa pareja presenta riesgo. Esto supondría para el afectado la posibilidad de tener descendencia libre del Síndrome.

Por ello, consideramos absolutamente necesaria la figura del genetista como otra especialidad más, dentro del campo de la medicina pública, mucho más accesible de lo que es ahora.

De esta forma estaremos invirtiendo en prevención, pues es la única forma de cortar la cadena, y evitar nuevos casos de afectados. ■



Miembros de ACNEFI y FEDER que asistieron a la Reunión



Alianza Española de Familias de Von Hippel-Lindau celebra su II Asamblea General



V Asamblea Anual de AEDAF

Madrid.—(Crónica de José Luis Plaza, secretario de AEDAF). -Resumen de actividades de FEDER-EURORDIS y las actividades propias de la Asociación Española de Angiodema Familiar, serán los dos grandes temas de la Orden del Día de la Asamblea anual de la AEDAF, que tuvo lugar en Madrid, el 7 de junio, 2003.

Después de la intervención de las doctoras Margarita López Trascasa y M.^a Teresa Caballero Molina en la que expusieron su informe sobre la asociación de la enfermedades y los avances experimentados en los últimos meses, se pasaría a exponer el estado actual de los datos de los socios con la propuesta del carnet de los mismos. Además se trataron temas de régimen interior como las cuentas y subvenciones, para terminar con el apartado de ruegos y preguntas, siempre de gran interés por su valor de termómetros de interés y preocupación de los asociados.



Barcelona.—(Crónica de Jesusa Martínez, presidenta). La II Asamblea General de Alianza Española de Familias de Von Hippel-Lindau tuvo lugar en el Salón de Actos de la Fundación ONCE, en Madrid, el pasado 30 de noviembre, 2002. Entre los temas tratados estuvieron las actividades previstas para 2003, Año Europeo de las personas con discapacidad, entre las que cabe citar:

- Seguir con la distribución de trípticos en hospitales y centros de salud,
- Sensibilizar a la opinión pública a través de los medios de comunicación (prensa, radio, TV),
- Localización de médicos que conozcan la enfermedad de VHL,
- Ampliación de dominio de la página web,
- Información sobre diferentes asociaciones,
- Colaboración con la VHLFA de Chile (presidente: Pierre Jacomet), y
- Patrocinio del Colegio Oficial de Médicos de Toledo (gestionándose) y revista Alfaquin.

Otro de los temas fue la distribución de trípticos en hospitales, a través de voluntarios (Barcelona y Madrid), Centros de Salud: Consejería de Sanidad de las Comunidades Autónomas (con los envíos periódicos de los centros sanitarios). La Campaña de sensibilización cuyos objetivos son dar a conocer la enfer-



Miembros de la Asociación en los locales de la Fundación ONCE

medad y conseguir nuevos socios y donativos.

Respecto a la autofinanciación se dejó constancia que dos subvenciones solicitadas para este año habían sido denegadas: para difusión de trípticos y una beca de investigación básica sobre VHL.

Se informó que Javier Gutiérrez, envió un breve artículo sobre la enfermedad a periódicos de toda España, y a otras organizaciones.

Y respecto a FEDER se hizo patente que varios medios de comunicación han contactado con ellos para realizar artículos sobre enfermedades raras (El Correo, Interviú, La Voz de Galicia)

En el tema de localización de médicos, se informó de la importancia de hacerla a través de los mismos afectados. Con el tiempo, esperamos tener referencias de médicos en toda España, para facilitar el contacto a personas que lo necesiten. Asimismo se informó de la colaboración de las Consejerías para que faciliten el acceso de los afectados a especialistas colaboradores,

independientemente de la Comunidad Autónoma.

La ampliación del dominio en Internet tuvo también un espacio en la Asamblea General, informando que se había solicitado la ampliación en el momento de la renovación que estaba prevista para enero, 2003. El Objetivo principal: facilitar que donativos y suscripciones puedan realizarse a través de Internet (actualmente no se puede, pues corremos riesgo de perder información)

Finalmente se dio información sobre otras asociaciones: RENACER, grupo de ayuda mutua, que se reúne periódicamente y AFIM, organización para discapacitados que realiza actividades en toda España, y tiene un programa familiar muy interesante. Entre los logros cabe citar la participación de nuestra asociación en el Simposio sobre VHL de Padua (junio 2002), la publicación del artículo de la Dra. Karina Villar en Anales de Medicina Interna (Julio 2002), y la entrevista a Susi Martínez en Interviú (Noviembre, 2002).

Encuentro Nacional sobre la Esclerodermia

Madrid.—(Crónica de Malena Garrido, presidenta).- El V Encuentro Nacional sobre la Esclerodermia tendrá lugar los días 3 y 4 de mayo próximo, en Madrid. El primer día se presentarán los socios, se celebrará la Asamblea General, para concluir con una charla a cargo de Lola García, compañera afectada y socia, cuyo tema será la importancia de la existencia de una buena comunicación entre el médico y el afectado de Esclerodermia. El segundo día se hará una excursión con todos los afectados y familiares.

En otro orden de cosas y, como en años anteriores, hemos de informar que el calendario de actividades está encaminado a seguir acercando a los socios facilitándoles encuentros, grupos de autoayuda, jornadas, que la experiencia nos ha demostrando lo valiosos que son tanto para los afectados como para familiares y amigos. Así, además del Encuentro Nacional sobre Esclerodermia, con el que iniciábamos esta breve crónica, las actividades previstas para el presente año son las siguientes: Grupos de Autoayuda dirigidos por una psicóloga profesional y afectada. Las jornadas se iniciaron el 1 de marzo y seguirán desarrollándose el primer sábado de cada mes. Los cursos se imparten en la sede de Servicios Sociales de las Rozas (Madrid) y se pueden beneficiar tanto los afectados de esclerodermia, como los de otras enfermedades autoinmunitarias (como la artritis, fibrosis, espondilitis, etc...). Nos gustaría subrayar el éxito de la primera jornada, debido tanto a la acertada orientación dada por la psicóloga como a la buena armonía del grupo. Una buena experiencia que espero que aprovechen más personas en las próximas convocatorias.

Además, los días 29 y 30 de marzo tuvo lugar un encuentro con afectados y familiares



para el seguimiento de las Jornadas de Terapias Complementarias realizadas tanto en la Manga como en Oropesa donde se trabajó con medicina tradicional china, astrodiagnóstico de los chakras, yoga, relajación y meditación, terapias de

cristales, masaje multidisciplinar, masaje relajante y circulatorio y taller de la risa. Estas jornadas se repetirán cada tres meses.

AEFE de Wilson celebra Asamblea General

Valladolid.—(Crónica de Conchi Casas, presidenta).- El pasado 1 de marzo se celebró la Asamblea General Anual de la Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson en Valladolid. En esta ocasión contamos con más participantes, lo que nos ayuda a seguir adelante.

En este encuentro tuvimos la ocasión de intercambiar experiencias, de conocernos, de saber más cosas ... Entonces decidimos que era hora de intentar juntarnos todos, de celebrar un encuentro a nivel nacional, ya que somos pocos (35 familias) y muy dispersos. Así que ya hemos empezado la andanza y esperamos que en el mes de Octubre o Noviembre podamos conocernos todos y realmente sea ésta la manera de ver que la Asociación tiene que ser de todos y para todos.

La AEFE de Wilson se crea en Valladolid en mayo de 2000, donde tiene lugar la firma de los estatutos. Somos una asociación sin ánimo de lucro que persigue un objetivo principal:

- Servir como punto de encuentro a todos los afectados, y así poder compartir experiencias

¿En qué consiste la Enfermedad de Wilson?

La enfermedad de Wilson (EW) o degeneración hepato-lenticular es consecuencia de una alteración congénita del metabolismo del cobre, que cursa con una disminución de su excreción biliar y origina una acumulación progresiva de este metal en prácticamente todos los tejidos del organismo, especialmente en el hígado, el cerebro, la cornea y los riñones. Es una enfermedad hereditaria por mecanismo autosómico recesivo, padeciéndola únicamente la población homocigota. Presenta una distribución universal, afecta a ambos sexos y se diagnostica habitualmente en niños, adolescentes, o adultos jóvenes que presentan síntomas hepáticos, neurológicos o psiquiátricos, si bien gracias a los estudios familiares y a un mayor índice de sospecha cada vez se diagnostican más casos asintomáticos.

En los últimos años se han producido grandes avances en el conocimiento de la EW, en relación a su genética, patogenia, historia natural, diagnóstico y tratamiento, si bien todavía es una enfermedad de mal pronóstico si no se realiza un diagnóstico y tratamiento correcto y precoces. La EW no tratada provocará lesiones irreversibles en el hígado y el cerebro que ocasionarán la muerte de los pacientes.

La EW está claramente causada por la toxicidad del cobre, este metal es un potente tóxico celular cuando está libre, es decir, en forma iónica, por lo que las células se defienden neutralizándolo mediante su unión a proteínas y otros ligandos intracelulares de metales pesados. Cuando el depósito del metal es excesivo, los mecanismos de defensa fracasan y se produce daño tisular. La evolución de este daño, sin tratamiento adecuado, es progresivo, irreversible y fatal.



La Esclerodermia, una enfermedad incomprendida

Por JUAN CARLOS COLL, PRESIDENTE DE ADEC



Una vez se diagnostica la Esclerodermia, podemos distinguir formas leves (localizada, morfea, lineal) y formas más severas (Sistémica, Difusa...). Posterior al diagnóstico de una esclerodermia sistémica, se agolpan en el enfermo y familia múltiples sensaciones.

La Esclerodermia es una enfermedad muchas veces incomprendida cuya causa o naturaleza se desconoce. Ese desconocimiento ha llevado a muchos enfermos, en lugar de intentar explicar su incompresible enfermedad a sus amigos y parientes, a esconderse tras las muchas patologías y su padecimiento, que en la mayoría de los casos hace sumirse al enfermo y a la familia en un camino sin salida. Debido a los muchos y variados síntomas de la esclerodermia, puedes ser requerido para pasar por diferentes especialistas. Trabajar con muchos médicos distintos puede ser agotador, y el calendario de actividades de cada mes se convierte en una agenda de consultas médicas que aumenta progresivamente.

El curso de la Esclerodermia desde el momento en que aparecen los primeros síntomas hasta la fase de aprender a vivir y adaptarse a ella, puede ser una experiencia desafiante y exigente.

La desorientación y cambios que se atribuyen a

tu enfermedad pueden llevar a la depresión. Tus seres queridos también pueden sufrir una depresión relacionada con la enfermedad. Con ellos hacéis frente a desafíos difíciles, podéis elegir mantener la esperanza y una actitud positiva. Los sentimientos de desesperación y frustración son válidos, pero necesitas NO entregarte a ellos. Tus amigos pueden no entender tu falta de sociabilidad y pueden sufrir enfado y frustración. La comunicación es un ingrediente esencial y beneficioso; es necesario que el enfermo o la enferma tome un papel más activo en el cuidado de su propia salud.

Cada enfermo individualmente experimenta el proceso de su enfermedad de forma única y propia, aprendiendo a vivir y adaptarse a su manera.

La esclerodermia se puede parecer a otras enfermedades y es frecuentemente difícil de diagnosticar. Puedes estar varios años sin saber la verdadera naturaleza de tu enfermedad. En las fases iniciales de la esclerodermia puedes estar sometido a numerosas pruebas y tratamientos, deambulando de médicos a hospitales. Si no hay un diagnóstico próximo, te sentirás fuera de control, aislado y aterrado, sabiendo que los cambios que están ocurriendo en tu cuerpo no pueden ser diagnosticados.

Cuando la esclerodermia es finalmente detectada, se produce un alivio por la incertidumbre, pero las frustraciones pueden persistir ya que el tratamiento es sintomático y todavía no se ha descubierto una cura.

A varios niveles puedes tener que enfrentarte a pérdidas, limitaciones y cambios. Físicamente puedes sentir que tu cuerpo se ha vuelto contra ti, que no puedes depender más de él para moverte de la forma que lo hacías antes.

A nivel personal, social o profesional puedes experimentar un cambio en las relaciones con aquellos a quienes quieres. Dados estos cambios y cuestiones en general, no es raro experimentar una crisis de identidad y sensaciones de baja autoestima. Puede haber un montón de otras emociones, algunas nuevas, y algunas que ya has experimentado previamente. Es importante ser consciente de que estos sentimientos son una reacción natural hacia la enfermedad, y pueden experimentarse en distintos grados a través del proceso de la misma.

Es necesario reconocer que se deben realizar cambios en tu estilo y nivel de vida. Reconocer que tus posibilidades son distintas que en tus días anteriores a la enfermedad, no es lo mismo que

«rendirse ante ella». Debe haber una «adaptación» a la enfermedad. Este proceso y las emociones que lo acompañan no debe sugerir que sentimientos tales como: el amor, alegría y esperanza sean excluidos de tu vida.

Una vez los sentimientos de desorientación, depresión y cólera ya han pasado, es vital aceptar tu enfermedad. «Aceptar» no implica darse por vencido sino reconocer que existe solo como una parte de tu vida.

Con la aparición de asociaciones, los pacientes y familiares pueden trabajar juntos concienciando a la gente de su localidad de los problemas y necesidades del enfermo de esclerodermia.

Publicación de artículos de estos pacientes, retratando lo que significa intentar llevar una vida «normal» adaptándose a una enfermedad crónica, hace que cada esfuerzo «abra una puerta» para otro paciente.

Tenemos que mantener siempre la «esperanza» y seguir luchando..... ¡descansar acaso debes, pero nunca desistir!!!

La Asociación de Esclerodermia Castellón (ADEC) fue constituida el 2 de marzo de 1999 cuyo ámbito de actuación es en la Comunidad Valenciana.

Encuentro de ASEXVE

Villaviciosa de Odón (Madrid). (Crónica de Enrique Bargas, miembro de la Junta Directiva).— Una vez más aprovechamos un encuentro de ASEXVE, esta vez en Villaviciosa de Odón (Madrid) el pasado 1 de marzo magníficamente organizado por Charo (Sayo) y la colaboración inestimable del Ayuntamiento de Villaviciosa de Odón, a través de su Concejalía de Juventud, Samantha Fernández, para reunirnos, escuchar atentamente, expresarnos, comprender, dirigir y convivir los jóvenes y adultos y para divertirse y pasarlo en grande los más pequeños.

Estructuración del Encuentro

El encuentro, muy organizado, se estructuró en varios módulos con un público diferente. Por un parte, para los afectados mayores de 16 años el pedagogo y terapeuta sexual, Carlos San Martín, de cuya presencia y conocimiento pudimos ya gozar en el encuentro de Alcorcón 2002, nuevamente encandiló a los jóvenes con su visión novedosa, revolucionaria y acertada de la sexualidad. A continuación los jóvenes y afectados se reunieron para conversar y dar forma al Proyecto “Jóvenes de ASEXVE” y al que, por supuesto, ofrecemos nuestro máximo apoyo.

Para los niños y prejóvenes las actividades, juegos y talleres organizados por el Ayuntamiento de Villaviciosa en el Centro Joven fue una auténtica fiesta y algarabía, donde disfrutaron de lo lindo. Es de agradecer el trabajo solidario de los voluntarios que allí se dieron cita para atender al grupo de niños.

En paralelo, para las familias y amigos en general se prepararon varias charlas y coloquios interesantísimos. Primeramente, disertó la Dra. Lidia Serra, Fisioterapeuta, que nos expuso la fisiología del aparato urinario, y el mecanismo de la micción, y las diferentes técnicas que pueden aplicarse a los jóvenes afectados de extrofia vesical para el fortalecimiento de su musculatura pélvica, de cara a intentar mejorar su incontinencia. Se hizo hincapié en las técnicas del biofeedback y la electroterapia, contestando a nuestras múltiples dudas de forma clarificadora.

Pautas y ganas de seguir

A continuación profesionales del Equipo de Educación Infantil de la Comunidad de Madrid, Asunción Martínez y Silvia Guerrero, pedagogas, nos informaron de las pautas y guías a seguir con nuestros hijos en la etapa infantil, preparándonos de la mejor forma posible en los ámbitos escolares, sociales y familiares. También contamos con Nuria Corral psicóloga, terapeuta, especializada en el tratamiento de las situaciones de estrés y trauma que habitualmente pasamos y nos vislumbró fórmulas y técnicas para rebajar el estrés y superar dichas situaciones a través de técnicas de relajación.

Contamos entre nosotros con ilustres invitados, dándonos con su presencia su máximo apoyo, como la presiden-



ta de la Asociación de Espina Bífida, Teresa Fernández y el presidente del ALCER (Asociación para la lucha contra las enfermedades del riñón) Javier Mananares Martín, tan próximas a nosotros.

Por supuesto no todo fue aprender, escuchar y hablar sino también tuvimos tiempo de dar un regalito al cuerpo con una estupenda comida no solo por su contenido sino por el maravilloso ambiente generado.

La tarde trascurrió con una Asamblea General que se detalla en noticia aparte y llegada la noche algunas personas desplazadas de su lugar de residencia pudimos seguir juntos, compartiendo y conviviendo hasta el día siguiente, domingo, día en que se había programado una reunión de la Junta y Grupo de Apoyo, previamente al regreso a nuestras casas.

Asociación Española de Nevus gigante congénito



El Tercer Encuentro Anual de la asociación se celebró los días 7 y 8 de junio, en Torrejón de Velasco.

El día 7 de junio, fuimos a la Warner Bros. Nuestra asociación es mayoritariamente de niños y siempre les dedicamos parte del tiempo del encuentro ya que también se hace por ellos, para que puedan convivir y compartir vivencias con niños con la misma patología.

El domingo 8 de Junio tuvimos nuestra asamblea anual en el salón de actos de la casa de la cultura de Torrejón de Velasco. Los niños estuvieron en una sala contigua. Christian (Mi hijo mayor) les había preparado algunos juegos, con algún premio. A media mañana, tuvieron un pequeño espectáculo de magia, por un mago que contratamos. Nosotros los adultos hablamos mucho, nos faltó tiempo, son tantas cosas que comentar. Una cuestión quedó muy clara, queremos intentar que el cirujano que opera a la mayoría de nuestros hijos, por sus buenos resultados y porque necesitan menos operaciones con sus técnicas, pueda venir 1 o 2 veces al año a España para operar esto supondría a parte del ahorro económico, la comodidad de poder marcharte a casa el mismo día de la operación o al día siguiente. Cuando vamos a París tenemos que quedarnos toda la semana hasta la primera cura para que nos pueda dar el alta. Con el coste que esto supone y la incomodidad para los niños por no estar en su casa. Si lo conseguimos será gracias a Beatriz una socia que siempre ha luchado por nuestra asociación. Después de la comida nos despedimos hasta el año que viene, en el que intentaremos repetirlo pero con más tiempo.

Distonía, apretado programa de actividades



Madrid. (Crónica de **Modesto Casanova**, presidente) **Un apretado programa de actividades: congresos, jornadas, actos en general han conformado la agenda de ALDE a través de estos meses y de cara al próximo futuro: la VIII Jornada sobre Distonía en Estaña, que tuvo lugar en Madrid, el pasado 26 de octubre, la IIª Jornada Científica ALDE-Andalucía, celebrada en Sevilla, VI Semana Social, en la Universidad Francisco de Vitoria de Madrid, el 15 de marzo el 19 de octubre.**

Y sobre todo, el Congreso Europeo sobre personas con discapacidad, del 20 al 23 de marzo y el Día Europeo de la Distonía el 15 de noviembre.

Entre las actividades complementarias caben citar la asistencia a cursos, conferencias, ferias y actos públicos, concretamente las sesiones de terapia individual y grupal en Asturias, los días 25 y 26 de abril.

En otro orden de cosas dejamos aquí reseñada la Asamblea General de FEDER, el 28 de septiembre; de la Federación Europea de Distonía, del 13 al 15 de septiembre en Alkmaar, (Holanda); Asamblea General y reuniones periódicas de la Junta directiva, que se celebró el 22 de junio de 2002; la de COCEMFE, el 15 de junio en Madrid, donde se ratificó el ingreso de nuestra organización en su seno, la reunión del Comité Regional de FAMMA, y la reunión con la directora general de Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid, Encarnación Blanco, el pasado 10 de julio.

Distintos Servicios

En el capítulo de servicios, cabe mencionar el de Atención Social,



Modesto Casanova, presidente de Alde

Información y Orientación. La persona responsable de este servicio es Patricia Cano Lozano, diplomada en Trabajo Social. Debido a la carencia de información sobre la Distonía, al ser diagnosticado los familiares, el afectado e incluso profesionales relacionados con el enfermo demandan información, es un servicio interdisciplinar e integral, no solo abarca los aspectos físicos y clínicos, sino también los psicológicos, sociales y los relacionados con el entorno del enfermo y su familia. La trabajadora social, una vez estudiado el caso, informa y orienta sobre la situación y como aminorar las carencias detectadas, derivando al afectado hacia servicios que ofrece ALDE o a otros recurso comunitarios. Las consultas y atenciones mas desarrolladas a lo largo del año han sido, marketing y relaciones institucionales, comunicación, vacaciones adaptadas, asociación y actividades, transporte, ayudas, ayudas técnicas, información de la enfermedad, información de atención psicológica, orientación jurídica, incapacidad laboral, sanidad, voluntariado.

El Servicio de Atención Psicológica funciona desde febrero de 2002 con este profesional en la sede de la asociación, hasta septiembre 4h/día y a partir de octubre 8h/día la persona responsable actual es Ana Maria de la Calle. El Servicio de Atención Psicológica a Domicilio empezó su actividad en

el último semestre del año 2002. La asociación ha contado con una psicóloga que se ha desplazado al domicilio de los socios que tenían problemas de movilidad dentro de la Comunidad de Madrid. El Servicio de Fisioterapia especializada para enfermos de Distonía, en los tres primeros meses de 2002 se dio este servicio a través de Francisco García, y a partir de este año, 2003, contamos en la sede de ALDE con personal propio. El responsable es José Carlos de la Rosa.

Finalmente, queremos hacer mención de nuestra Revista ALDE, de la que en el año 2002 se han editado los números 18 y 19, con una tirada de 1.500 ejemplares cada uno, con importantes artículos sobre la materia, así como con el relato de experiencias personales y actividades realizadas por la asociación. Se ha divulgado en la misma la aparición de Summa Neurológica de la Sociedad Española de Neurología, y del libro Toxina Buttulínica: Aplicaciones terapéuticas, editado por MASSON.

Se cuenta con un fondo bibliográfico muy importante. La asociación cuenta con publicaciones sobre temas relacionados con la Distonía y la discapacidad en general, para su consulta en la sede de la asociación. Últimamente ha adquirido varios ejemplares de Convivir con Distonía. Movimientos involuntarios, de Micheli, Scorticati, Cersósimo. Editorial medica panamericana. Diciembre de 2002. Además, folletos divulgativos sobre la enfermedad y la asociación que son entregados en ferias de asociaciones, en congresos, jornadas, a nuevos socios, y demandantes de información. Se realizara próximamente un tríptico español-ingles para las relaciones internacionales.

Epidermólisis Bullosa

Jornadas de Convivencia



Collado Vilalba. Madrid.—(Crónica de Carolina, presidenta). La Asociación de Epidermólisis Bullosa de España organizó en el mes de octubre la Jornada de Convivencia por segundo año consecutivo, que en esta ocasión tuvo como escenario el Hotel Galaico en Collado Vilalba (Madrid).

En esta ocasión los socios tuvieron un papel protagonista en las diversas ponencias sobre la enfermedad, en la que se expuso con gran éxito una experiencia personal en la Epidermólisis Bullosa Simplex y hablaron sobre los distintos tipos de ayudas sociales a los que se puede optar y cómo solicitarlas. También asistió la Dra. Elena Segura Martín de la Asociación Española contra el Cáncer para tratar el tema de la prevención del cáncer en Epidermólisis Bullosa y hubo una puesta al día sobre las actividades de la Red Internacional de Asociaciones de EB y sobre los avances de la investigación de la enfermedad en España.

Después de la comida se entregaron los premios, que recayeron sobre Antonio Torres, Premio Socio del Año por su incansable apoyo a los demás afectados, y el Departamento de Cirugía Pediátrica del Hospital La Paz recibió el Premio AEBE por su colaboración en los avances del tratamiento de la enfermedad.

El día se completó con la visita al castillo de Manzanares El Real, donde un guía nos explicó la historia del castillo y pudimos admirar las galerías y tapices.

La Jornada de Convivencia tiene gran éxito entre los socios por suponer una oportunidad para relacionarse con los demás afectados e intercambiar experiencias. La próxima convivencia se celebrará en el mes de octubre y tendrá como motivo de celebración el X Aniversario de la Asociación.



Un momento de la Jornada de Convivencia de AEBE

ASINJOU, «rara entre las muy raras»

Madrid. (Crónica de **Belén Ruano**, presidenta).- La Asociación Española del Síndrome de Joubert (ASINJOU) se creó a raíz de encontrarnos con un único afectado que es mi hijo Víctor y sin ningún contacto aparente en España de esta rarísima enfermedad. Hemos estado muy solos en información médica sobre todo en sus primeros meses de vida, que fueron los peores, y tras conocer el síndrome que padecía Víctor, el tratamiento multidisciplinario en cuanto a terapias se refiere, ha sido muy pobre y aún lo sigue siendo.

Te enfrentas a una enfermedad muy rara, con diagnósticos muy duros, con un retraso psicomotor muy severo, y a la vez surgen complicaciones clínicas y no sabes lo que deparará el futuro.

Queremos, desde ASINJOU, conseguir asesoramiento y apoyo médico, y cualquier información adecuada para seguir algún tipo de terapia efectiva para avanzar, conseguir calidad de vida para los afectados y sus familias.

www.asinjou.org

Síndrome de Apert, anomalía craneofacial

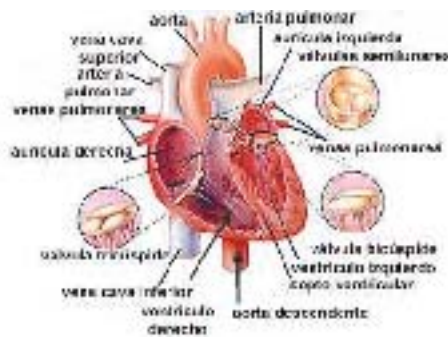
Madrid.—(Dara Guillén Salguero, trabajadora social ANSA). El Síndrome de Apert forma parte de los 6000 síndromes genéticos conocidos. Se clasifica como anomalía craneofacial: Acrocefalosindactilia Tipo I. Produce malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales, que varían muchísimo de un enfermo a otro.

Desde que se creó la Asociación Nacional Síndrome de Apert en el año 1999 se llevan desarrollando diversas actividades dirigidas tanto a padres, familiares y afectados por el síndrome como a profesionales del ámbito sanitario, educativo y psico-social con el objeto de informar, orientar y difundir las características de dicho síndrome a la vez que promover la investigación en dicho campo.

Gracias a la colaboración de la Fundación La Caixa, hemos iniciado a partir del mes de abril un proyecto de “Evaluación Socioemocional y de Capacidades Cognitivas” dirigido a los socios afectados por el Síndrome de Apert mayores de 10 años con el objeto de valorar su nivel de adaptación a las demandas del medio. Las valoraciones son llevadas a cabo por un equipo interdisciplinar compuesto por Trabajadora Social, Neuropsicóloga y Psicóloga Clínica desde las distintas sedes de la Asociación.

Si quieres colaborar de alguna forma con nuestra asociación ponte en contacto con nosotr@s en la siguiente dirección (C/ Santa Engracia, 65- 1.º despacho 4-28010 Madrid. Tlf. y Fax: 91 445 74 68). E-mail: ansapert@teleline.es

Cardiopatías congénitas, daño del corazón



Una cardiopatía congénita es una malformación de la estructura del corazón. Congénita quiere decir que el corazón se forma mal desde el primer momento de la gestación. Actualmente, en muchos casos, aún se desconocen las causas de esta malformación. Es después del nacimiento cuando se detecta la cardiopatía.

El término cardiopatía congénita engloba una multitud de malformaciones congénitas del corazón, todas ellas de muy baja prevalencia y con diagnóstico, tratamiento, evolución y características distintas. Ejemplos de estas afectaciones son: comunicación interventricular, comunicación interauricular, persistencia del conducto arterioso, atresia tricuspídea, anomalía venosa pulmonar anómalo, truncus arterioso, doble salida del ventrículo derecho, etc.

La mayoría de las personas con cardiopatía congénita tienen el certificado de disminución. Se considera que está en el grupo de disminuciones orgánicas como enfermedad grave y permanente.

Es en los primeras horas después del nacimiento que se detecta si un recién nacido tiene una cardiopatía congénita. A menudo, este diagnóstico se hace a través de pruebas médicas de alta tecnología como puede ser la aplicación de

técnicas de cateterismo con anestesia.

La forma de reparación de una malformación del corazón es a través de intervención quirúrgica. Un tanto por ciento muy alto de niños con cardiopatía tendrán que ser intervenidos quirúrgicamente durante los cinco primeros años de vida para garantizar una aceptable calidad de vida.

El tipo de intervención quirúrgica puede ser con reparación paliativa o bien definitiva. Esto significa que un elevado número de niños, adolescentes y jóvenes afectados tendrán que ser intervenidos quirúrgicamente varias veces a lo largo de su vida. Las reparaciones paliativas se hacen para ayudar a la criatura a crecer y tener las condiciones físicas aceptables para soportar una intervención de reparación definitiva a corazón abierto.

Aunque la reparación del corazón haya podido ser definitiva, los afectados deberán tener un seguimiento médico y a veces farmacológico a lo largo de su vida. Por otra parte, se debe decir que aún quedan algunas malformaciones del corazón que no tienen solución médica y quirúrgica.

Las cardiopatías congénitas no tienen ningún tipo de relación con las cardiopatías de las personas adultas.

Actualmente aún no existe la posibilidad de realizar unas pruebas que

midan el potencial de capacidad física y de esfuerzo de las personas con cardiopatía congénita. Esta necesidad crea problemas importantes en el día a día de los propios afectados, de sus familias y de los profesionales que están en contacto con ellos.

Actualmente para las personas con cardiopatía congénita no existe la rehabilitación cardíaca postoperatoria.

Ayuda a afectados de
Cardiopatías Infantiles

La asociación de Ayuda a los Afectados de Cardiopatías Infantiles de Cataluña se constituyó legalmente en el año 1994. Fue la primera asociación de cardiopatías congénitas en el estado español.

Fue principalmente como manera de intercambiar experiencias entre los padres de afectados de cardiopatías congénitas que nació AACIC. A lo largo de siete años de vida de la AACIC y actualmente se ha estado y se está en contacto permanente con afectados de cardiopatías congénitas, familias y profesionales de muchos ámbitos distintos. Toda esta tarea se ha podido hacer gracias a la colaboración de voluntarios, socios colaboradores y profesionales.

Los fines principales de AACIC son los siguientes:

1. Informar, difundir y sensibilizar a la sociedad sobre las cardiopatías congénitas.
2. Atender de manera integral a los afectados de cardiopatías congénitas, a sus familias y a los profesionales que tengan relación a lo largo de las diferentes etapas evolutivas.
3. Potenciar e impulsar iniciativas de investigación sobre las cardiopatías congénitas.
4. Potenciar e impulsar proyectos y servicios de integración de los afectados de cardiopatías congénitas en los diferentes ámbitos de la sociedad (educativo, laboral, lúdico,...).
5. Conseguir que la Carta Europea sobre los derechos del niño hospitalizado sea una realidad efectiva.
6. Formar y fomentar el voluntariado como forma de colaboración

Para el alcance de los anteriores objetivos, la AACIC desarrolla diferentes programas y servicios que dan respuesta a múltiples necesidades que presentan los niños y niñas, adolescentes y jóvenes con cardiopatía congénita así como sus familiares y los profesionales que los atienden en los diferentes ámbitos (educativo, social, médico, hospitalario, lúdico, laboral).



La Fibrosis Quística (fQ), es una enfermedad genética que afecta a las glándulas secretoras del cuerpo, de tal manera que los enfermos producen un moco viscoso, que taponan los pulmones y el aparato digestivo haciendo difícil la respiración y la correcta asimilación del alimento. El tratamiento a seguir es una combinación de administración de enzimas pancreáticas, suplementos vitamínicos, mucolíticos, antibióticos y fisioterapia respiratoria junto con ejercicio físico continuado, que tendrán que seguir todos los días de su vida. Esta enfermedad es degenerativa y puede llevar a un trasplante, generalmente pulmonar, pero también se dan los trasplantes hepáticos.

La Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística fue creada en 1987 con el objeto de unir las demandas individuales. Es miembro de la Federación Española Contra la fQ, la Federación de Asociaciones de Minusválías Físicas de Madrid y de FEDER. Nuestra entidad tiene como objetivo fundamental contribuir al conocimiento, estudio y asistencia de la fQ, potenciando la mejora de la calidad de los servicios idóneos y precisos dirigidos a los pacientes; así como la acogida, información y orientación dirigidas a los padres y/o tutores.

Nuestras reivindicaciones son:

- Consolidar el funcionamiento de las Unidades de Referencia (unidades hospitalarias dedicadas al tratamiento de la fQ), concienciando a la Administración de su importancia e impulsando la consolidación de las Unidades de Adultos y Trasplantes.

- Instaurar la realización de las pruebas genéticas en hospitales materno-infantiles.

- Introducir los nuevos medicamentos para el tratamiento de la enfermedad

a nivel mundial en el sistema sanitario español, de la forma más beneficiosa para los pacientes y sus familias.

- Hacer llegar a la Opinión Pública, a las Instituciones, Organismos Públicos y Privados, etc., la importancia de la fQ y sus implicaciones.

...



Es una enfermedad poco frecuente y de etiología desconocida, que afecta a pacientes de sexo femenino, por lo general en edad fértil y que se caracteriza morfológicamente por una proliferación desordenada de fibras musculares en la pleura, el intersticio, las paredes bronquiales, los vasos sanguíneos y linfáticos de los pulmones. No se conoce su etiología. Se trata de una enfermedad progresiva que cursa con disnea de esfuerzo. Puede presentar complicaciones como neumotórax, quilotórax, etc. y suele evolucionar a la insuficiencia respiratoria progresiva. Su diagnóstico definitivo se suele retrasar con frecuencia. No se conoce un tratamiento efectivo. El trasplante pulmonar puede realizarse en pacientes con insuficiencia respiratoria terminal.

AELAM es una asociación de acción social, sin ánimo de lucro, constituida el 30 de noviembre del 2002, inscrita en el registro de asociaciones con el número 170172.

Adherida a FEDER

FINES :

- Dar información y orientación sobre la enfermedad Linfangioleiomiomatosis (LAM).

- Estimular la comunicación y el apoyo mutuo entre las personas que la padecen.

- Conocer la incidencia de afectados en España y promover la creación de un registro nacional de dicha enfermedad.

- Estimular la investigación de esta rara enfermedad.

- Sensibilizar a la sociedad, personal sanitario y a organismos e instituciones públicas y privadas, sobre el conocimiento de la Linfangioleiomiomatosis.

...



El síndrome de Prader-Willi (SPW) es una alteración genética originada por la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15. El SPW se caracteriza por hipotonía, apetito insaciable, obesidad si no se controla, desarrollo sexual incompleto, algún grado de retraso mental o fícnal en la mayoría de los casos, baja estatura de adulto, manos y pies pequeños, problemas de comportamiento y retrasos en el desarrollo.

La AESPW es miembro de la Organización Internacional para el síndrome de Prader-Willi (IPWSO). Las diferentes asociaciones regionales de Prader-Willi actúan en el ámbito de su comunidad, y se integran en AESPW. Tienen como objetivo prioritario el mejorar la calidad de vida de las personas con SPW y su familias. Entre sus objetivos, destacan:

- Necesidad de un diagnóstico temprano.

- Informar y sensibilizar a la sociedad.

- Ayudar a las familias a soportar el impacto psicológico que supone el síndrome.

- Orientar hacia una atención integral del afectado.

- Estimular la investigación científica.

- Asesorar e informar de cuestiones médicas, psicológicas, legales, económicas, o de asistencias social.

- Representar ante la administración y otras instituciones los intereses de los afectados y sus familias.



- I Congreso Anual sobre Osteogénesis Imperfecta, en Valdemorillo (Madrid), del 20 al 22 de junio, 2003. Organiza. AHUCE-Madrid. Asociación Huesos de Cristal.
- Encuentro "Las Personas dependientes y su protección social: Modelo de aseguramiento", en Aravaca (Madrid), el 26 de junio, 2003. Fundación Sagardoy, en colaboración con la Fundación ONCE y el CERMI.
- Cursos de Verano 2003: Situación actual y perspectivas de futuro de las personas dependientes, del 7 al 11 de julio, 2003, en San Lorenzo de El Escorial. Universidad Complutense de Madrid y Fundación AstraZenega España.
- Encuentro Internacional Porphyrins and porphyrias en Praga del 21 al 25 de septiembre, 2003. Para más información: www.porphyrin-europe.com
<http://www.pophyrrias2003.cz/program.html>
- Campamento de Verano de ASEXVE (Asociación de Extrofia Vesical), del 21 al 24 de agosto, 2003 en Puente Viesgo, Cantabria.



- «Plan Estatal de Accesibilidad del CERMI» Colección CERMI nº 6
- «Glasfit 2, Cristalinamente en forma con Thera-Band y en el agua» Desarrollado por Wilfried Haggelstein y Kerstin Neumann, Editado por AHUCE y fundación ONCE.

lacasadelalergico.com



INSTITUTO NACIONAL DE EMPLEO



Comunidad de Madrid

CONSEJERÍA DE TRABAJO
Dirección General de Trabajo



MINISTERIO
DE TRABAJO
Y ASUNTOS SOCIALES



año europeo de las personas con discapacidad

INSTITUTO
DE MIGRACIONES
Y SERVICIOS SOCIALES

Desde «Papeles de FEDER» dedicamos este espacio a las entidades que han decidido colaborar con nuestra Federación



Una de las principales tareas de FEDER es difundir y dar a conocer las enfermedades raras y OCU está colaborando con nosotros cumpliendo con este objetivo perfectamente. Se ha establecido un acuerdo con OCU para que en cada revista de OCU-Salud se publique un artículo sobre una de las Enfermedades Raras, lo que nos permite una mayor difusión.

Fundación Telefónica



Año tras año, la Fundación Telefónica sigue prestando su ayuda a entidades que como Feder utilizan las comunicaciones telefónicas y colabora en el suministro de mobiliario de oficina, para un fin tan noble como romper la incomunicación de las personas, canalizar la información y facilitar el trabajo y ayuda que precisan.

PÁGINAS WEB DE INTERÉS

- www.odc.imsero.mtas.es
- www.sid.usal.net
- www.cisat.isciii.es/er
- www.solucionesong.org
- www.buscamed.com
- www.medline.com
- www.cermi.es
- www.discapnet.es
- www.mercadis.com
- www.solidaridaddigital.discapnet.es
- www.lapiel.com
- www.portalsolidario.net
- www.diariomedico.es
- www.seg-social.es
- www.rediris.es
- www.solucionesong.org
- www.seup.org
- www.lineasocial.com



¿Quién piensa en los bajos de estatura?



JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO, JEFE DE PRENSA DE FEDER

Ser bajo de estatura siempre ha significado un valor añadido —positivo o negativo— respecto al comportamiento humano.

Enanos/bufones que conformaban la cohorte de reyes y príncipes, nobles que buscaban nombre, prosapia y riqueza, inmortalizados por los pinceles de eminentes artistas, serviles tantas veces de la nobleza, y a su vera ellos —los bufones— unas veces consejeros, otras alegradores de fiestas, momentos aquellos conservados sobre blanco lienzo en museos y pinacotecas, trastornos que han sido conocidos por la historia, y sobre todo la pintura y la literatura de época, dándonos muestra de estas personas afectadas, con imágenes, en palabras de Teresa Barco, presidenta de ADAC, «en algunos casos jocosas o incluso vejatorias sin tener en cuenta su propia dignidad», enanos pasto de espectáculos cómico-aurinos y circenses, del hazmerreír de los falta de escrúpulo y de gentes insensatas que aún proliferan campeando sin vergüenza.

Hoy, por gracia de una mayor sensibilidad, las personas con discapacidad van integrándose en la sociedad, pero «la baja talla», en el ámbito de la sociedad en general, no la consideran una discapacidad, a pesar de la lucha llevada desde las asociaciones: «La discriminación ancestral de estas personas,

puntualiza Teresa Barco, en la que la talla ha sido, y sigue siendo, motivo de burla, conducen a normalizarse plenamente en la vida diaria». Así, los problemas del crecimiento forman ya parte —o al menos deberían serlo— de la atención de expertos y asociaciones en busca de soluciones a su diferencia, situaciones que con un diagnóstico precoz, los déficit de hormona de este crecimiento, e incluso el Síndrome de Turner, pueden alcanzar una talla aceptable, aunque ésta no vaya a significar menosprecio ni merma, con el único objeto de poner en su lugar a estas personas, un lugar tan digno como cualquier otro que se precie y por el que luchan con todas sus fuerzas. Personas que han tenido que soportar situaciones de marginalidad y olvido por parte de autoridades y ciudadanía en su conjunto, en muchos casos, renunciando a sus propósitos de hacerse un lugar en la sociedad que hoy se mide con la vara de la competitividad y el mayor esfuerzo: alumnos que han tenido que abandonar sus estudios por falta de medios e instalaciones adecuadas que les permitieran conseguir títulos académicos; trabajadores que de entrada son excluidos de profesiones y puestos inaccesibles por falta de

medios. Y si no, ¿quién ha visto un director de banca que no mida por encima de 1,60, un alto administrativo, un político puntero, y no digamos un jugador de baloncesto...?

Situación actual

«Si se repasa la situación actual, puntualiza la presidenta de ADAC, observamos que todavía los adultos con Síndrome de Turner o con acondroplasia tienen problemas sanitarios en cuanto a que su inserción laboral es difícil en muchos casos por su falta de formación, como ocurre en otras discapacidades. También cabe señalar los requisitos de talla que en ciertos organismos y empresas exigen para sus puestos de trabajo, requisitos que «a priori» eliminan a las personas de baja talla».

Otra barrera laboral es «la buena presencia» una traba sumamente subliminal y discriminatoria para las personas con problemas de estatura. La buena presencia indica que «el candidato» tienen que reunir una serie de características que nos presentan los Medios de Comunicación como rasgos fundamentales para triunfar en la vida. Se centran en un plano físico, sin tener en cuenta otros valores más importantes.

Son ya muchos años que se viene reivindicando un «Diseño para todos», con campañas y acciones

conjuntas de administraciones y empresas. Se actúa sobre los semáforos poniéndoles voz para hacerles visibles a los mismísimos ciegos; se subtitulan los textos y diálogos en las televisiones, luchando por el lenguaje de signos haciendo que los sordos comprendan las imágenes que están viendo; se hacen rampas, se allanan barreras, se actúa sobre la técnica fabricando sillas, bastones, utensilios y enseres consiguiendo agilidad y movilidad a la pesadez y el inmovilismo de aparatos vetustos y obsoletos. En definitiva, se pone la investigación y desarrollo al servicio de la innovación para hacer unas ciudades más humanizadas y unos entornos más sensibles, accesibles y mejores para el disfrute de las gentes.

Pero, ¿se piensa suficientemente en estas personas, que por su condición de baja estatura no pueden acceder a esa sociedad que únicamente piensa con la vista puesta en el cielo: rascacielos desafiantes de la verticalidad, tallas gigantes más propias de prohombres y extraterrestres, alturas y camas más allá de los dos metros, perchas, armarios, asientos, e incluso mesas hechas para deportistas y jugadores de baloncesto? De hecho, existen también barreras arquitectónicas para estas personas: acceso a muchos trenes y en estaciones en las que el andén queda un tanto separado, a ciertos autobuses, escalones altos, botones de los ascensores y de los porteros automáticos, supermercados, barras de los bares, ciertos mostradores, inodoros, lavabos, sillas, pupitres en los colegios, perchas. Muchas cuestiones son totalmente desconocidas, incluso en el ámbito de profesionales implicados.

Actitudes ante una realidad

El que estas personas no griten, no organicen manifestaciones con pancartas en ristre y pegatinas en el pecho, no supone que sus problemas estén ya resueltos, que su causa justa, como la de tantos otros, haya sido atendida y cuenten con el beneplácito de quienes tienen voluntad política para reformar o no estructuras y comportamientos. Son enfermos que siguen esperando que alguien se acuerde de ellos, que pongan fin al obligado conformismo de quienes tienen voz pero no se les oye porque en la insensatez del mayor absurdo se ignoran sus problemas calificándolos de poca monta que no merecen



“ **El que estas personas no griten, no organicen manifestaciones con pancartas en ristre y pegatinas en el pecho, no supone que sus problemas estén ya resueltos...** ”

atención y respeto. El ser como son les supone a ellos un menoscabo nunca reconocido por quienes tienen poder para hacer que las cosas dejen de ser como son y se les ponga remedio. A este respecto, cuenta Teresa Barco, «merece la pena recordar una anécdota, que ocurrió no hace mucho tiempo en un Instituto de Bachillerato. La madre de una niña con Síndrome de Turner fue a entrevistarse con el tutor de su hija y le comentó: “Mi hija es Turner,” a lo que el profesor contestó: “Señora, me da igual, como si es de Tánger.” Es cierto, prosigue la presidenta de ADAC, no entendimos al principio esa respuesta hasta que nuestra reflexión nos llevó a que el profesor había entendido que la niña era de Túnez...! ¡Todo un poema!»

La asimilación de este problema —la baja talla— por parte de los padres, explica Teresa Barco, supone un proceso, porque la llegada de un niño con unas ciertas características es un duro momento para ellos, siendo de la máxima importancia la forma en que se hace el diagnóstico. El proceso es un camino lento y doloroso, negación —pensando que el diagnóstico es erróneo, de pasividad hasta lograr la adaptación a la nueva situación. Una situación que con un equilibrio emocional hará que los



padres puedan educar a su hijo como a cualquier otro, aún dentro de sus peculiaridades, intentando para él una preparación adecuada que le conducirá a poder alcanzar unas metas en la vida. Es muy importante luchar para que esa «igualdad de oportunidades» sea una realidad, donde con formación adecuada las

■ **...que su causa justa, como la de tantos otros, haya sido atendida y cuenten con el beneplácito de quienes tienen voluntad política para reformar o no estructuras y comportamientos.** ”

personas con problemas de crecimiento puedan lograr sus objetivos dentro de una situación justa. La igualdad para todos es realmente una opción de justicia. Estos seres, personas de baja estatura, con problemas de crecimiento siguen olvidados y marginados de una sociedad en la que se premia por el resultado y no por el esfuerzo, que se viste de gala para celebrar cualquier acontecimiento que tenga relación con la velocidad, la altura, la fuerza en competiciones deportivas, que se premia con reinados efímeros la belleza, y que castiga con el olvido y el ostracismo al mentecato, al «bajito» y al feo. Razón por la cual hemos de revelarnos por tamaña injusticia, y gritar a los cuatro vientos con la fuerza que nos dan sabernos detentadores del derecho. ■


MAMEN CAÑO

Yo tengo Behçet, ¿y qué?

Soy de la opinión de que hay varias formas de vivir, una es viviendo como te dictan las situaciones y otra intentando crear tu propia vida. Es más cómodo el dejarte llevar, pero te sientes mucho mejor intentando hacer lo que te gusta y luchando por tu sueños y desde hace tiempo es lo que intento, luchar por llevar una vida como la de los demás.

Tengo 27 años y tengo la enfermedad de Behçet desde que tenía 8 meses de vida, lo peor del asunto es que me la diagnosticaron el año pasado, es decir, estuve casi 26 años de vida dando tumbos de médico en médico a ver si alguno me decía por qué me encontraba tan mal y de paso ponía un remedio. Siempre tuve muchos problemas de salud que no sabían a qué achacar (incluso estoy operada de corazón), pero el Behçet empeoró a partir de los 22 años. Pasé momentos bastante malos como cuando me ingresaron creyendo que tenía anorexia o como cuando se me formó una úlcera que me afectaba 40 cm. de intestino delgado o como cuando se me paralizó medio cuerpo. He pasado por todos los síntomas sin que supiera a qué se debía, como por ejemplo meningitis, hepatitis, pioderma gangrenoso y un largo etcétera. También he estado diagnosticada de Crohn y colitis ulcerosa, vamos, que estoy hecha una joyita.

La cosa no mejoró cuando una de las veces que ingresé me dijeron que por fin habían dado con lo que tenía, era una enfermedad sin cura, catalogada entre las raras, de origen turco y sin un tratamiento definido dada la amplia variedad de manifestaciones que tenía. Aún recuerdo ese

día, me hubiera gustado meter la cabeza debajo de la sábana y no sacarla hasta que encontraran la medicina milagrosa que me curase. Se me cayó el mundo encima.

Al principio, no me lo creía, no podía ser que fuese a mí a la que le estaba pasando eso. Nunca se piensa que le pueda tocar a uno, siempre es los demás a los que le pasa, los que tienen accidentes de tráfico y a los que le toca la lotería.

No voy a decir que yo sea la mujer más fuerte del mundo y un ejemplo de integridad y fortaleza psicológica, pero he de decir que lo que sí conseguí es aprender a vivir con ello y reconocer mis limitaciones. A veces incluso puedo llegar a parecer frívola, pero es que no me apetece hundirme en mi propia miseria, bastante es lo que hay que pasar como para encima ir compadeciéndome y llorando por los rincones.

A veces me han dado ganas de tirar la toalla y dejar de luchar por conseguir hacer las cosas que siempre he querido, pero no es justo: no es justo por mí porque aunque esté enferma también merezco ser feliz y vivir igual que los demás, y no es justo por los que me rodean, porque a veces ellos lo pasan peor que yo misma al verme mal y no poder hacer nada.

Tampoco es que sea una bicoca el tener que tomarse 500 pastillas todos los días y tener siempre alguna gotera pendiente, pero he aprendido ver el lado positivo del asunto, y creedme cuando digo que lo tiene aunque sea chiquitín, chiquitín. Como decía un sabio chino «Si tus problemas tienen solución, ¿por qué te preocupas?, y si no la tienen, ¿para qué te vas a preocupar?». ■

Asociaciones integradas en FEDER

Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE)

- Teléf.: 914379220 • alde@distonia.org
- www.distonia.org

Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocio Bellido»

- Teléf.: 954181241
- aaleurociobell@supercable.es

Asociación Catalana de Fibrosis Quística

- Telefax: 934272228
- fqcatalana@fibrosiquistica.org

Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha

- Teléf.: 985097152
- acampo4@almez.pntic.mec.es
- www.hispataxia.org

Asociación Española de Extrofia Vesical

- Teléf.: 952880048 • asexve@extrofia.com
- www.extrofia.com/asexve

Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

- Teléf.: 933259200 • aarpco@virtualsd.net

Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales

- Teléf.: 976599242 • chiari@arrakis.es

Asociación Andaluza de Hemofilia

- Teléf.: 954240868 • andalucia@hemofilia.e.telefonica.net

Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina

- Teléf.: 956537186 • alfa1info@wanadoo.es
- www.alfa1.org/

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid

- Teléf.: 917193685 • Escletuber@wanadoo.es

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España

- Teléf.: 952816434 • aebe@aebe-debra.org
- www.aebe-debra.org

Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz (APEHUCA)

- Teléf.: 679897158 • apehuca@hotmail.com
- http://usuarios.tripod.es/Apehuca

Asociación de Huesos de Cristal de España (AHUCE)

- Teléf.: 914678266
- ahuce@vodafone.es • www.ahuce.org

Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya

- Teléf.: 932102512 • alde.c@terra.es
- www.infodocor.org/aldec/aldec.html

Asociación Síndrome de Angelman

- Teléf.: 94171878 • ramsa@eresmas.com
- www.angel-man.com/asa_espa.htm

Asociación Nacional Síndrome de Apert

- Teléf.: 914457468 • ansapert@telefonica.es
- www.apert.telyse.net/

Asociación de Nevus Gigante Congénito

- Teléf.: 918161793 • asonevus@wanadoo.es

Asociación Española de Déficits Primarios Inmunitarios

- Teléf.: 918099890

Asociación Española de Angioedema Familia (AEDAF)

- Teléf.: 606153099
- aedafes.es@telefonica.net • www.aedaf.es.org

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi

- Teléf.: 963471601

Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial

- Teléf.: 971665322 • abatycipina@hotmail.com

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram

- Teléf.: 954610327
- matimoragomez@eresmas.com

Asociación Española de Aniridia

- Teléf.: 915344342
- asoaniridia@telefonica.net
- www.aniridia.com

Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher

- Teléf.: 928242620
- gaucher@eresmas.com

Associació Catalana de Maltats de Huntington

- Teléf.: 933145657 • acmah.b@suport.org
- www.acmah.org

Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta

- Teléf.: 933056205
- osteogenesisbcn@telefonica.es
- www.bcn.es/tjussana/acoi

Asociación Española contra la Leucodistrofia

- Teléf.: 949200445 • leuco@asoleuco.org
- www.asoleuco.org

Asociación Española de Porfirias

- Teléf.: 954340071 • porfiria.es@terra.es

Associació d'Afectats de Siringomielia a Catalunya

- Teléf.: 639253356 • siringo@cconline.es
- www.siringomielia.org

Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau

- Teléf.: 616050514 • alianzavhl@alianzavhl.org
- www.alianzavhl.org

Asociación Madrileña de Afectados por Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados

- Teléf.: 639130323 • AMPASTTA@terra.es
- http://perso.wanadoo.es/ampastta

Asociación Síndrome de Marfan (SIMA)

- Teléf.: 965284198 • sima@marfansima.org
- www.marfansima.org

Asociación de Esclerodermia de Castellón

- Teléf.: 964060300
- adec@esclero.com
- http://www.escleroadec.com

Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística

- Teléf.: 913015495 • fqmadrid@jet.es

Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette (ASTTA)

- Teléf.: 957603061
- saludjurado@hotmail.com
- http://personal.telefonica.terra.es/web/ciberorg

Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)

- Teléf.: 954989889 • a.d.a.c@telefonica.net
- www.geocites.com/HotSprings/Villa/4521/index.html

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis

- Teléf.: 968808437 • amheman@ual.es
- www.ucip.net/eeg

Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias

- Teléf.: 954361675 • asadahe@interbook.net
- www.interbook.net/personal/asadahe

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis

- Teléf.: 933074664 • info@acnefi.com • www.acnefi.com

Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística

- Teléf.: 954086251
- fqandalucia@supercable.es
- www.fqandalucia.org

Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM)

- Teléf.: 934516544 • asem15@suport.org
- www.asem-esp.org

Asociación Española de Narcolepsia

- Teléf.: 666250594 • informacion@narcolepsia.org
- www.narcolepsia.org

Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya

- Teléf.: 933890973

Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC)

- Teléf.: 932073940 • aacic@eresus.com

Asociación Valenciana Síndrome de Rett

- Teléf.: 962998313
- valenciana@rett.es • www.rett.es

Associació d'Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals (ADQUIRA)

- Teléf.: 933226554 • caps@pangea.org

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)

- Teléf.: 954420381 • aepmi@hotmail.com

Asociación Española de Ictiosis

- Teléf.: 963775740 • info@ictiosis.org

Asociación Española de Síndrome de Sjögren

- Teléf.: 902113188
- PILAR.DELAPENA@telefonica.es
- www.lire.es

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson

- Teléf.: 983372150 • wilsons@telefonica.es
- www.infovigo.com/wilson

Asociación Española de Esclerodermia

- Teléf.: 917103210
- a.e.esclerodermia@wanadoo.es
- www.esclerodermia.com

Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora

- Teléf.: 925292156 • lafora@retemail.es
- http://www.arrakis.es/~lafora

Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi

- Teléf.: 963471601
- praderwillicat@xarxabcn.net
- www.xarxabcn.net/praderwillicat

Asociación Andaluza de Síndrome de X Frágil

- Teléf.: 959280190 • sxf_andaluza@yahoo.es

Asociación Española de Prader Willi

- Teléf.: 915336829 • Fax.: 915547569
- Email: aespw@prader-willi-eps.com

Asociación Española del Síndrome de Joumet

- Teléf.: 917782286
- Email: brueno@ree.es

Asociación Nacional de Afectados por los Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad y otras Patologías Afines

- Teléf.: 928464607
- Email: hiperlaxitud@canarias.org

Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos

- Teléf.: 637293712
- Email: opku@hotmail.com

Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos

- Teléf.: 637293712
- Email: opku@hotmail.com

Asociación Andaluza de Síndrome de Fatiga Crónica

- Teléf.: 955085440

Asociación Huesos de Cristal OI Madrid

- Teléf.: 916802284
- Email: informacion@ahucemadrid.org

Asociación Española de Paraparesia Familiar

- Teléf.: 630532475
- Email: aepfef@yahoo.es

Asociación de Enfermos de Mastocitosis

- Teléf.: 916097289
- Email: majeres@desimsl.es • www.aedm.org



***Acaba de recibir su primera muñeca.**

EL PLAN AYUDA permite a todas las Entidades Sin Ánimo de Lucro (ESAL), hacer envíos nacionales e internacionales con descuentos de hasta el 68%. [i] 902 300 400. www.mrw.es



VAMOS TAN LEJOS QUE LLEGAMOS AL CORAZÓN

